

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON
- MEDECINE -
U. E. R. LYON-NORD

Année 1980 - N° 8

L'APRAXIE OCULO-MOTRICE CONGENITALE.

**A propos de 2 observations personnelles
et d'une revue de la littérature.**

THESE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 8 Janvier 1980

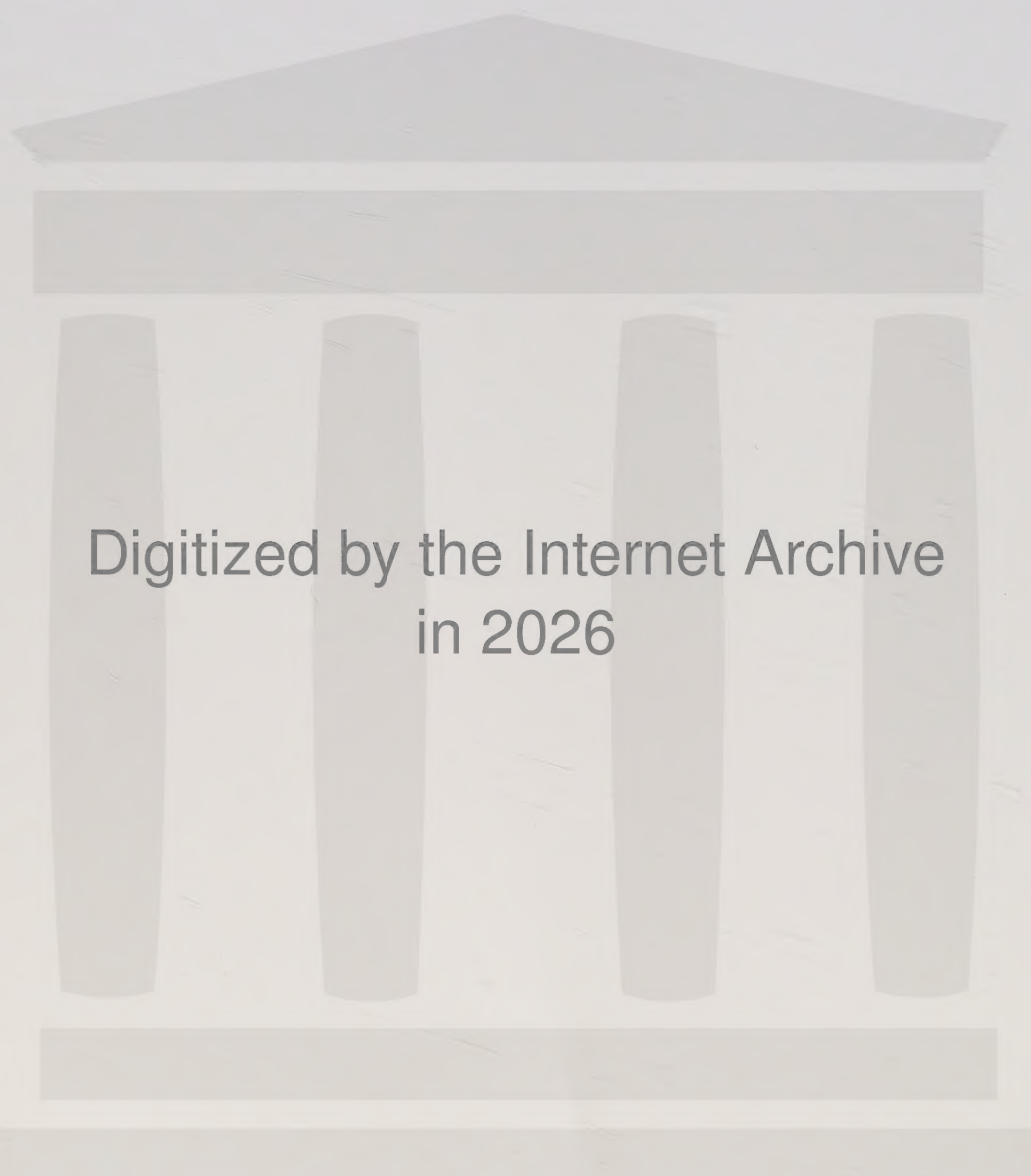
pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Colette BENÉTON

née le 22 Juin 1950

à BOURGOIN-JALLIEU (Isère)



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41554211_0003

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON
- MEDECINE -
U. E. R. LYON-NORD

Année 1980 - N°

L'APRAXIE OCULO-MOTRICE CONGENITALE.

**A propos de 2 observations personnelles
et d'une revue de la littérature.**

THESE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 8 Janvier 1980

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Colette BENÉTON

née le 22 Juin 1950

à BOURGOIN-JALLIEU (Isère)

UNIVERSITE CLAUDE-BERNARD - LYON

- MEDICINE -

U. E. R. LYON-NORD

Année 1980 - N°

L'APRAXIE OCULO-MOTRICE CONGENITALE.

A propos de 2 observations personnelles
et d'une revue de la littérature.



THESE

présentée

à l'Université Claude-Bernard - LYON

et soutenue publiquement le 8 janvier 1981

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

Collette BENÉTON

née le 22 juin 1950

A BOURGOIN-JALLIEU (39400)

UNIVERSITE CLAUDE BERNARD - LYON I

Président : Mr le Professeur D. GERMAIN

Premier Vice-Président : Mr le Professeur EL BAZ

Deuxième Vice-Président : Mr E. OUDIN, Maître Assistant

Troisième Vice-Président : Mlle A. ECHALLON, Etudiante

Secrétaire Général de l'Université : Mr J. RAMBAUD, Administrateur civil

Unités d'Enseignement et de Recherche (U.E.R)

Faculté de Médecine GRANGE-BLANCHE : Mr le Professeur B. Salla

Faculté de Médecine ALEXIS CARREL : Mr le Professeur R. MORNEX

U.E.R. de Médecine LYON NORD : Mr le Docteur J.P. NEIDHARDT, Maître de Conférences

Faculté de Médecine LYON SUD : Mr le Professeur J. NORMAND

U.E.R. des Sciences Pharmaceutiques : Mr le Professeur C.A. BIZOLLON

U.E.R. des Techniques de Réadaptation : Mr le Professeur A. MORGON

U.E.R. des Biologie Humaine : Mr J.P. REVILLARD, Maître de Conférences

U.E.R. d'Education Physique et Sportive : Mr A. MILLON, Professeur EPS

U.E.R. des Sciences Odontologiques : Mr le Docteur R. VINCENT

U.E.R. de Mathématiques : Mr le Professeur P. PICARD

U.E.R. de Physique : Mr le Professeur J. DELMAU

U.E.R. de Chimie Biochimie : Mr le Professeur J. HUET

U.E.R. des Sciences de la Nature : Mr le Professeur R. GINET

U.E.R. des Sciences Physiologiques : Mlle le Professeur J.F. WORBE

U.E.R. de Physique Nucléaire : Mr le Professeur M GUSAKOW

I.U.T. 1 : Mr le Professeur A. VILLE

I.U.T. 2 : Mr J. GALLET, Directeur ENSAM

Observatoire de Lyon : Mr G. MONNET, Astronome Adjoint

U.E.R. de Mécanique : Mlle le Professeur G. COMTE-BELLOT

Examineurs de la Thèse :

- Président : Monsieur le Professeur M. BETHENOD
- Assesseurs : Monsieur le Professeur C. LAPRAS
Monsieur le Docteur M. JEANNEROD (M.C.A.)
Monsieur le Docteur R. DE VILLARD (M.C.A.)

A MES PARENTS,

*pour tout l'amour et la compréhension dont ils ont
toujours fait preuve à notre égard.*

A MA SOEUR ANNE,

A MA GRANDE TANTE GABRIELLE.

A TOUS MES AMIS.

A NOTRE PRESIDENT DE THESE

MONSIEUR LE PROFESSEUR M. BETHENOD

*Qui nous a fait le grand honneur d'accepter la
présidence de cette thèse.*

*Nous avons pu apprécier, à la faculté, la très
grande qualité de son enseignement.*

*Qu'il trouve ici le témoignage de notre respec-
tueuse reconnaissance.*

A NOS JUGES

MONSIEUR LE PROFESSEUR C. LAPRAS

Il nous a fait l'honneur de juger notre travail.

*Nous tenons à lui témoigner notre sincère gratitude
et notre profond respect.*

MONSIEUR LE DOCTEUR M. JEANNEROD
(Maître de Conférences Agrégé)

*Nous avons particulièrement apprécié la gentillesse
de son accueil.*

*Nous le remercions d'avoir accepté de nous juger et
l'assurons de notre vive reconnaissance.*

MONSIEUR LE DOCTEUR R. DE VILLARD
(Maître de Conférences Agrégé)

Nous lui devons le sujet de cette thèse.

*Nous avons pu apprécier son extrême gentillesse et
sa disponibilité constante pour nous prodiguer les
conseils précieux dans l'élaboration de ce travail.*

*Durant les quelques mois passés dans son service,
nous avons bénéficié de ses immenses connaissances en
pédo-psychiatrie.*

*Nous tenons à lui témoigner notre sincère gratitude
et notre admiration.*

Au Docteur David G. COGAN (U.S.A.)
Au Docteur Paul ALTROCCHI (U.S.A.)
Au Docteur Rudolf SACHS (Israël)
Au Docteur Leigh CAMPBELL (U.S.A.)
Au Docteur Gay V. FELKER (U.S.A.)
Au Docteur Carl IDE (U.S.A.)
Au Docteur Howard REED (Canada)
Au Docteur URRETS-ZAVALIA (Argentine)
Au Professeur M. ARTHUIS (Paris)
Au Docteur E.C.J.F. KEINER (Hollande)
Au Docteur M.C. COLENBRANDER (Hollande)
Au Professeur Alberto FOIS (Italie)
Au Docteur Myles M. BEHRENS (U.S.A.)

Nous les remercions très sincèrement pour leur
chaleureuse lettre chargée d'informations souvent
précieuses.

Nous espérons ne pas trop les décevoir et les
assurons de notre respectueuse gratitude.

A MADEMOISELLE LE DOCTEUR M.T. PERRENIN

Ses conseils et la documentation qu'elle nous a prêtée nous ont été indispensables à l'élaboration de ce travail.

Nous la remercions sincèrement.

A MONSIEUR LE DOCTEUR R. LARGUILLON

Il nous a initiée au diagnostic radiologique.

Nous le remercions de ses conseils précieux prodigués tout au long de nos études.

Qu'il soit assuré de notre vive reconnaissance.

AUX MEDECINS DE L'HOPITAL DE CREST

les Docteurs FABRE

MENUDET

SCHEFFER

PERRIN

MONNET

Aux Internes de l'année 1975-1976

Yves CHAMBERT,

Jean-Marc CONUS.

A tout le Personnel Hospitalier.

— P L A N —

INTRODUCTION

I - HISTORIQUE

II - NOS OBSERVATIONS

III - LES CAS RAPPORTES

A - CAS PUBLIES

B - CAS RAPPORTES SANS PUBLICATION

C - CAS ELIMINES

D - TABLEAU RECAPITULATIF

IV - ETIOLOGIE

A - FREQUENCE

B - SEXE

C - ETUDE GENETIQUE

- AH

- Consanguinité

- AC

- Descendance

V - CLINIQUE

A - ANTECEDENTS PERSONNELS

1. Grossesse

2. Naissance

3. Malformations

4. Pathologie générale

5. Intervention chirurgicale

B - AGE ET MODE DE DEBUT

C - AGE ET MODE DE DECOUVERTE PAR LE MEDECIN

D - SEMEIOLOGIE

1. Anomalie du regard proprement dite

2. Troubles associés

- oculaires

- développement psycho-moteur

- neurologiques

- lecture

3. Examens paracliniques

- examens spécifiques à cette anomalie

- autres examens

E - EVOLUTION GENERALE

VI - FORMES CLINIQUES

A - FORMES ASYMETRIQUES

B - FORMES INCONSTANTES

C - FORMES PURES

D - FORMES AVEC UN SYNDROME NEUROLOGIQUE ASSOCIE

VII - DIAGNOSTIC

A - DIAGNOSTIC POSITIF

B - DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

VIII- ANATOMO-PATHOLOGIE

IX - THERAPEUTIQUE

A - MEDICALE

B - CHIRURGICALE

C - REEDUCATION

X - DISCUSSION

A - LE SYNDROME CLINIQUE

B - NOSOLOGIE

C - PHYSIOPATHOLOGIE

D - GENETIQUE

CONCLUSIONS

BIBLIOGRAPHIE

— INTRODUCTION —

L'Apraxie oculo-motrice congénitale fut décrite pour la première fois en 1952 par D.G. COGAN.

A travers deux cas observés à la consultation de pédo-psychiatrie par le Professeur DE VILLARD et une revue de la littérature, nous espérons contribuer à une meilleure connaissance de cette anomalie du regard.

Afin d'éviter toute confusion, nous devons nous abstenir d'employer le terme de "syndrome de COGAN" à propos de ce fait clinique.

Cette dénomination sera réservée à l'atteinte kérato-cochléo-vestibulaire décrite par ce même auteur en 1945 (44).

..

I - HISTORIQUE

La première description d'apraxie oculo-motrice est due à BALINT (1909), mais cela ne concernait que les troubles acquis. D'autres publications sur ce même sujet furent faites quelques années plus tard (SMITH and HOLMES, 1916).

Mais ce n'est qu'en 1952 que sera présentée la variété congénitale de cette anomalie. D.G. COGAN publia alors 4 cas; il s'agissait de très jeunes enfants, tous de sexe masculin, sans lien de parenté. Tous avaient une incapacité à tourner les yeux volontairement avec controversion oculaire et curieuses secousses de la tête. Il est particulièrement intéressant de noter le témoignage d'un des patients qui, parvenu à une maturité suffisante, a pu analyser son propre trouble, il avouait spontanément sa difficulté pour lire et effectuer des changements de direction (13).

En 1956, dans le British Journal of Ophtalmology, H. REED et S. ISRAELS présentèrent une apraxie oculo-motrice congénitale chez un enfant dont les mouvements oculaires anormaux avaient été filmés de façon purement accidentelle par ses parents (45).

Une année plus tard, URRETS-ZAVALIA et RAMONDA publièrent un nouveau cas d'un enfant présentant ces manifestations cliniques ; néanmoins il se distinguait de ce qui avait été décrit précédemment par l'existence d'un strabisme, d'une certaine vulnérabilité des mouvements oculaires verticaux et par l'asymétrie des troubles (55).

En 1958, on peut lire dans l'American Journal of Ophtalmology (35) un article très intéressant de G.B.Y. KERNER et E.C.J.F. KEINER. Ces auteurs révèlent l'existence d'une apraxie oculo-motrice congénitale chez un homme de 51 ans ; il avait, selon le témoignage de sa soeur aînée, ces mouvements saccadés typiques de la tête, depuis sa naissance.

En 1959, ALTROCCHI et MENKES publièrent un nouveau cas : le jeune patient fut l'objet de diagnostics incorrects (3).

En 1961, D. LYLE décrit un cas si inhabituel qu'il déconcerta D.G. COGAN lui-même ; à 16 mois, l'enfant présentait un syndrome typique d'apraxie oculo-motrice congénitale. Environ un an plus tard, l'enfant développa des signes qui se révélèrent être dus à un médulloblastome. Après l'exérèse des 3/4 de la tumeur, D. LYLE constata la disparition des anomalies oculo-céphaliques. Malheureusement l'enfant mourut quelques huit mois plus tard ; les données de l'intervention chirurgicale et de l'étude anatomo-pathologique faite après sa mort permirent à D. LYLE d'appuyer ses hypothèses physiopathologiques sur un support anatomique. Notons que les investigations pneumo-encéphalographiques dont avait été l'objet le jeune patient de LYLE furent pratiquées également sur trois jeunes enfants présentant les mêmes anomalies du regard et suivis par J.L. SMITH (58).

En 1961 également, apparut la première publication de cas féminins (2 fillettes) par CAMPBELL et ZELLER (11), ce qui fit abandonner l'hypothèse d'une atteinte exclusivement masculine, émise par certains auteurs.

En 1963, dans l'American Journal of Ophtalmology, RIOPEL publia un nouvel exemple d'apraxie oculo-motrice congénitale chez un très jeune garçon par ailleurs indemne de tout autre maladie.

De nombreux pays furent à l'origine de publications sur cette entité clinique ; ainsi, en 1965, A.STEINBERG-RAAB de l'Université de Budapest, présenta un cas.

En 1966, dans le Canadian Journal of Ophtalmology, on pouvait lire un nouvel article de D.G. COGAN. Cet auteur essaya de faire une récapitulation de tous les cas publiés depuis 1952 ou sur le point de l'être (CARSON, 1966). En outre, il fit découvrir un certain nombre de cas jamais présentés auparavant, qu'il s'agisse de cas personnels au nombre de 6, ou de cas découverts par d'autres auteurs tels que : W. HOYT , S.H. STENBERG, WALSH, LYLE ; on pouvait y lire avec grand intérêt une nouvelle analyse de D.G. COGAN sur une affection clinique qu'il avait décrite pour la première fois 14 ans auparavant (16).

Dans l'ouvrage "Disease of the nervous system in childhood and adolescence" pour cette même année, F. FORD décrivit le cas d'une fillette qui, outre cette anomalie du regard, présentait une ataxie cérébelleuse (28).

Au cours de 1966, parut la publication de J. ROBLES (48). Celui-ci rapportait l'existence d'apraxie oculo-motrice congénitale chez deux vrais jumeaux. Cette notion d'atteinte familiale se retrouvait dans les observations rapportées en 1967 par R. SACHS (49). Celui-ci présentait trois nouveaux cas, dont deux dans la même fratrie.

Au cours de cette même année, on pouvait lire un article de HIRT, KRAUER, WIESER (32) relatant un nouveau cas et comportant le tableau récapitulatif d'un grand nombre d'observations publiées depuis la mise en évidence de ce trouble du regard. Les publications ont continué à se succéder. Ainsi, en 1968, ATILIO-NORBIS et VIFIA publient une observation (6), ainsi que COLENBRANDER (21) et BINI PAOLELLA (9).

En juin 1971, lors d'une réunion du groupement d'étude européen de neurologie infantile, ARTHUIS présenta un film sur la comparaison des troubles de la mobilité oculaire de l'ataxie télangiectasique et de l'apraxie oculo-motrice congénitale ; à cette occasion, une série de 15 cas a été présentée.

Deux publications très intéressantes du point de vue génétique furent faites à cette époque-là ; l'une d'elle traitant de l'hérédité de l'apraxie oculo-motrice congénitale (17) ; elle fut présentée en septembre 1971 à un congrès d'ophtalmologie et O.R.L. En 1972, VASSELLA et ses Collaborateurs publièrent un article sur la présence de ce trouble du regard chez deux générations successives. En 1972, on note la publication d'un cas par MAYR et HABERFELLNER (39).

Dans sa thèse à propos des "anomalies congénitales des mouvements de latéralité du regard" parue en 1973, C. CHOMETTE évoque l'apraxie oculo-motrice congénitale et présente une observation. Cette même année, FELKER et ses Collaborateurs (26) publient un nouveau cas.

En 1975, les auteurs italiens FOIS et BARDELLI rapportent l'observation d'une fillette de 14 mois possédant ce trouble du regard (27).

Très récemment, on pouvait lire, dans le Brain, un article de D.S. ZEE, R.D. YEE, HARVEY-S-SINGER, paru en 1977, qui, outre la description de trois observations supplémentaires, comportait une analyse différente et fort intéressante de cette anomalie du regard (63).

Enfin, dans les Annales de Pédiatrie de 1979, on note une nouvelle publication faite par J.F. WARNET, S. VERMUTHIS, M. BERGERON, J. HERVE (60).

L'existence d'autres cas nous a été communiquée par des auteurs ayant publié antérieurement sur ce sujet et auxquels nous avons écrit.

De nombreux articles font mention de cette entité clinique (24, 30, 36, 42) ; la liste de cas n'est pas exhaustive, ce sujet étant mal connu.

Des études scannographiques sont décrites dans une publication récente (64).

II - NOS OBSERVATIONS

Il s'agit de deux enfants de sexe masculin.

OBSERVATION N° 1 - Frédéric GAU..., né le 10 décembre 1976.

A.H.

Les parents ne sont pas consanguins ; ils sont en bonne santé et ne présentent aucune anomalie du regard. On ne note aucune anomalie chez les autres membres de la famille.

A.C.

A une soeur aînée en bonne santé, ne présentant aucun trouble du regard.

A.P.

La grossesse s'est déroulée sans problème.

La naissance s'est effectuée 17 jours avant le terme, tout a fait normalement ; il n'y a pas eu de souffrance néonatale.

Le poids à la naissance était de 2,740 kg.

L'enfant n'a pas eu de convulsions.

A l'exception de quelques épisodes bronchitiques sans gravité, l'enfant est en bonne santé jusqu'à ce jour. Il n'y a pas de retard staturo-pondéral.

Début de l'anomalie

Dès les premiers mois, la mère avait l'impression que son fils suivait mal les objets déplacés rapidement, et constatait un retard des mouvements oculaires sur les mouvements céphaliques. A l'âge de 9 mois, l'enfant présente une accentuation de ce trouble du regard.

Mode de découverte

A l'âge de 13 mois, l'enfant est examiné par un ophtalmologiste (Dr ROUGIER). A 14 mois 1/2 il est vu en consultation de neuro-chirurgie par le Professeur LAPRAS. On remarque la constante difficulté avec laquelle le jeune patient déplace ses yeux d'un objet à l'autre, et on note un phénomène d' "aimantation" du regard.

Une scintigraphie cérébrale et un électroencéphalogramme sont effectués 15 jours plus tard ; l'enfant est alors examiné par le Professeur DE VILLARD qui pense à une apraxie oculo-motrice congénitale.

A l'examen de l'enfant, effectué à 22 mois, on constate

1. Une incapacité à effectuer des mouvements oculaires latéraux volontaires aussi bien à droite qu'à gauche.

Pour pallier à ce déficit, l'enfant lance sa tête dans la direction désirée ; il se produit en même temps un mouvement des yeux en sens opposé (controversion).

Dans un second temps, les yeux fixent l'objet désigné ; la tête revient face à l'objectif qu'elle avait dépassé. Tout cela s'effectue très rapidement.

Au cours de ces mouvements, l'enfant présente souvent un clignement oculaire.

La fixité du regard est peu importante ; il survient surtout lorsque l'enfant est fatigué.

2. Les mouvements de poursuite peuvent s'effectuer facilement si le déplacement de l'objet n'est pas trop rapide.

3. Spontanément, l'enfant peut exécuter des mouvements oculaires latéraux, mais ceux-ci sont un peu lents.

4. Les mouvements oculaires verticaux sont effectués correctement quoiqu'un peu lents.

5. L'enfant a une acuité visuelle normale et peut exécuter des mouvements de convergence oculaire qu'il aura malgré tout beaucoup de difficulté à maintenir.

6. L'examen neurologique ne montre pas de syndrome cérébelleux. Frédéric a effectué son premier pas, seul, à 15 mois. A l'âge de 22 mois, l'enfant a une démarche mal assurée, il éprouve une certaine difficulté à exécuter de brutaux changements de direction.

7. L'enfant a un développement psycho-moteur tout à fait satisfaisant. Il imite les gestes, s'intéresse à tout, a un bon niveau de compréhension. Il existe cependant un léger retard d'acquisition du langage.

8. Examens complémentaires :

L'E.E.G. est normal (15 mois).

La scintigraphie cérébrale et le fond d'oeil sont normaux.

La radiographie du crâne est normale (13 mois).

9. Evolution :

- A 28 mois : on note une amélioration de la réalisation du mouvement latéral oculaire volontaire, favorisé par l'apparition de plus en plus fréquente de clignement des yeux. La fixité du regard est moindre.

- A 2 ans et 10 mois (octobre 1979) : on note une régression de ce trouble clinique avec diminution des mouvements céphaliques caractéristiques. L'enfant va à l'école depuis la rentrée (septembre 1979), sa maîtresse n'a pas encore remarqué son anomalie du regard.

Frédéric marche avec plus de sûreté et moins de maladresse dans les changements de direction. Il fait du tricycle.

L'enfant a fait beaucoup de progrès au niveau du vocabulaire et des constructions de phrases ; il persiste toutefois un petit retard de langage.

La soeur de l'enfant, âgée de 5 ans, ne présente aucun trouble lors de la lecture.

OBSERVATION N° 2 - Xavier RO..., né le 12 septembre 1974.

A.H.

Les parents, non consanguins, sont en bonne santé. La mère a marché entre 19 et 22 mois. Notons l'existence de tics de la tête chez le père.

Aucune anomalie n'a été remarquée chez les autres membres de la famille.

A.C.

Il est fils unique. La mère a fait une fausse-couche 14 mois après la naissance de Xavier.

A.P.

Une anormale prise de poids est constatée durant la grossesse. La poche des eaux est rompue 9 heures avant l'accouchement. La naissance s'effectue trois semaines avant le terme. Il y a des manifestations de souffrance néonatale initiales. Une anoxie est constatée et l'enfant a besoin de réanimation. L'Apgar est à 4 lors de la 1ère minute, et à 10 lors de la 4ème minute.

Le poids à la naissance était de 3,140 kg.

L'enfant est hospitalisé une première fois dans le service du Professeur BETHENOD 12 jours après sa naissance; durant 9 jours il présente un état de souffrance neurologique avec difficulté de succion et de déglutition, un état hypotonique et un mauvais cri. L'électroencéphalographie pratiquée à ce moment-là est anormale. Le Professeur BETHENOD émet des réserves quant à son avenir neurologique à ce moment-là, et 4 semaines plus tard lorsqu'il revoit l'enfant.

- A l'âge de 5 mois, l'enfant est hospitalisé dans le service du Professeur LARBRE pour une gastro-entérite d'origine parasitaire. Un nouveau bilan neurologique avec E.E.G. est effectué.

- L'enfant a présenté des régurgitations et des vomissements alimentaires jusqu'à l'âge de 9 mois.

- En janvier 1976 (âgé de 16 mois), Xavier est hospitalisé à Constantine pour une bronchopathie ; il est réhospitalisé pour une grippe toxique + laryngite peu de temps après. En avril, l'enfant a la rougeole. Jusqu'à la

fin de l'année 1976, l'enfant présente des infections bronchiques récidivant fréquemment et des rhino-pharyngites. Depuis cette époque, les épisodes d'infections bronchiques ont pratiquement disparu ; seuls subsistent quelques accès de rhinopharyngites. Notons qu'une thérapeutique préventive a été instaurée.

Mode de début de ce trouble du regard

Dans les premiers mois (2ème-3ème mois), la mère de Xavier note chez son fils une dissociation entre les mouvements des yeux et ceux de la tête ; elle remarque que son fils présente une certaine fixité du regard et ne suit pas les objets qu'on lui présente. Cependant elle n'a pas l'impression que son fils est atteint de cécité.

Date de découverte de ce trouble

Le Professeur DE VILLARD voit en consultation l'enfant, alors âgé de 17 mois. Il remarque les curieux mouvements de la tête et des yeux, et conclut qu'il s'agit vraisemblablement d'un syndrome d'apraxie oculo-motrice congénitale ; il n'exclut pas cependant la possibilité d'une ataxie téléangiectasie du fait de l'existence de certains signes cliniques tels que la survenue fréquente d'épisodes bronchitiques. Des bilans immunologiques sont pratiqués : ils se révèlent négatifs, non en faveur de cette hypothèse.

L'enfant est revu régulièrement en consultation par Mr DE VILLARD (tous les 3-4 mois) ; il a même fait l'objet d'un film.

A l'âge de 3 ans, Xavier est examiné par le Professeur ARTHUIS qui confirmera le diagnostic d'apraxie oculo-motrice congénitale.

A l'examen de ce trouble du regard

1. On remarque une certaine fixité du regard, l'enfant a de la peine à quitter l'objet fixé, surtout à gauche.

2. Il y a une perturbation des mouvements oculaires latéraux effectués de façon volontaire. Suite à un ordre, le jeune patient lance d'abord sa tête dans la direction désirée, il se produit alors un phénomène de contro-

version oculaire : en effectuant des mouvements saccadés de la tête, l'enfant arrive à amener ses yeux sur la cible convoitée. Puis, les yeux et la tête se replacent sur le même axe. Tout ceci se produit très rapidement.

De temps en temps, on note la survenue d'un clignement des yeux qui facilite la réalisation de l'excursion latérale du regard. Les mouvements oculaires volontaires, la tête étant fixe, semblent impossibles.

3. Les mouvements de poursuite ne peuvent être exécutés que si l'objectif est déplacé lentement ; sinon, il se produit un "blocage".

4. Lors de la mobilisation passive de la tête, les yeux se déplacent lentement sans saccades.

5. Les mouvements spontanés oculaires s'effectuent sans déficit.

6. Le regard vertical est normal quoiqu'un peu lent.

7. En ce qui concerne les autres données de l'examen ophtalmologique, on note :

- une acuité visuelle normale,
- un fond d'oeil normal,
- une bonne réaction pupillaire,
- un réflexe cochléo-palpébral positif,
- des mouvements de convergence possibles,
- un strabisme convergent surtout à gauche,
- il n'y a pas eu de recherche de nystagmus opto-cinétique et vestibulaire.

8. L'examen neurologique montre un retard à l'acquisition de la marche. Celle-ci ne débute qu'à l'âge de 25 mois et l'enfant ne parvient à se lâcher qu'au 28ème mois ; mais les examens successifs permettent de constater l'existence d'une démarche instable avec élargissement du polygone de sustentation et d'une certaine difficulté à procéder à un brusque changement de direction.

En outre, l'enfant présente une hypotonie qui tend à s'améliorer. Au niveau des membres supérieurs, particulièrement à gauche, on constate une dysmétrie, une adiadococinésie, avec une importante maladresse. Il n'a jamais eu de troubles de la sensibilité. La force musculaire est satisfai-

sante. Les réflexes ostéo-tendineux sont obtenus ; il n'y a pas de Babinski.

9. Examen général : l'enfant présente un petit angiome plan très discret au niveau de la racine des cheveux, à la partie postérieure du cou. Il n'y a pas de retard staturo-pondéral.

10. Etat psychique : l'enfant présente un important retard du langage et des possibilités intellectuelles moyennes. Des tests ont été pratiqués. Le jeune garçon a un bon niveau de compréhension.

11. Examens complémentaires :

a) Examens biologiques :

- caryotype normal (9.3.1976) : service du Professeur GERMAIN.

- numération de formule (9.3.1976) : G.R. = 3 820 000

G.B. = 7 900

Hb = 12,4.

PN = 43 - PE = 4 - PB = 0 - GL = 47 - M = 6

- électrophorèse, immuno-électrophorèse (9.3.1976) : Dr QUINCY:

. profil électrophorétique normal

. immunoglobulines

= qualitativement normales

= quantitativement : IgG et IgA sont diminuées

l'IgM est sensiblement normale

. autres facteurs : pas de modification notable.

- étude immunologique avec :

étude des pourcentages des lymphocytes B et T

culture avec test de transformation.

. 1e 30.3.1976 (Dr TOURAINE)

pourcentage des lymphocytes T dans le sang périphérique
cellule avec phénotype HTLA + = 68 (normale)

pourcentage des lymphocytes B dans le sang périphérique
cellule avec concentration élevée d'immunoglobuline de surface
(immunofluorescence directe).

Antisérum polyvalent = 18 normal.

. 1e 31.5.1977 : mêmes examens (Dr TOURAINE). Résultats normaux.

b) Radiographies :

La radio du crâne, pratiquée en juillet 1975, est normale.

c) E.E.G.

Trois électroencéphalogrammes pratiqués : l'un d'eux a révélé un tracé un peu lent.

d) Le fond d'oeil est normal.

12. Evolution :

L'hypothèse d'une ataxie télangiectasie a été éliminée. Le dernier examen de Xavier date d'octobre 1979, l'enfant est âgé de 5 ans. Il présente toujours cette anomalie du regard avec secousses caractéristiques de la tête. Les troubles sont augmentés par la fatigue. On note une diminution du "spasme" du regard. Les mouvements de poursuite sont normaux s'ils sont effectués lentement.

Du point de vue moteur, l'enfant a fait des progrès ; il persiste cependant une démarche ataxique avec survenue de chutes et difficultés pour effectuer des demi-tours. L'enfant fait du tricycle et a commencé à skier. Au niveau des membres supérieurs, on constate une certaine maladresse lors de l'exécution de gestes précis.

Une rééducation psychomotrice a été entreprise. Le travail de la thérapeute comporte plusieurs objectifs : l'équilibre statique et dynamique, la coordination dynamique générale, la motricité fine, la coordination oculo-manuelle, l'organisation spatiale.

L'enfant se montre très coopérant et appliqué. Bien qu'ayant fait de gros progrès, Xavier présente toujours un certain retard de langage. Il s'exprime par gestes. On constate aussi une certaine pauvreté dans l'expression écrite. Une rééducation orthophonique a été entreprise. L'enfant présente un bon niveau de compréhension.

Il est actuellement en classe maternelle, mais manifeste un certain retard psychomoteur par rapport aux autres enfants.

Lorsqu'il parcourt un livre des yeux, Xavier se sert de ses doigts pour suivre.

L'évolution est globalement favorable.

III - LES CAS RAPPORTES

A - LES CAS PUBLIES

- 4 cas publiés par D.G. COGAN en 1952.
- 1 cas publié par H. REED et S. ISRAELS en 1956.
- 1 cas publié par A. URRETS-ZAVALIA.
- 1 cas publié par G. B.Y. KEINER et E.C. J.F. KEINER en 1958.
- 1 cas publié par ALTROCCHI et MENKES en 1959.
- 1 cas publié par D. LYLE en 1961.
- 2 cas publiés par CAMPBELL-ZELLER en 1961.
- 1 cas publié par D. RIOPEL en 1963.
- 1 cas publié par P. SANDIFER en 1963.
- 1 cas publié par A. STERNBEY-RAAB en 1965.
- 13 cas publiés par D.G. COGAN en 1966.
- 1 cas publié par F. FORD en 1966.
- 2 cas publiés par J. ROBLES en 1966.
- 3 cas publiés par R. SACHS en 1967.
- 1 cas publiés par HIRT-KRAUER-WIESER en 1967.
- 1 cas publié par ATILIO-NORBIS-UIFLA en 1968.
- 1 cas publié par COLENBRANDER en 1968.
- 1 cas publié par BINI -PAOLELLA en 1968.
- 3 cas rapportés par J.L. SMITH en 1969.
- 1 cas rapportés par WALSH et HOYT en 1969.
- 13 cas rapportés par D.G. COGAN en 1971.
- 3 cas publiés par VASSELLA et Collaborateurs en 1972.
- 1 cas publié par V.G. MAYR et HABERFELLNER en 1972.
- 1 cas rapporté par C. CHOMETTE en 1973.
- 1 cas publié par FELKER et Collaborateurs en 1973.
- 1 cas publié par FOIS et BARDELLI en 1975.
- 3 cas publiés par D.S. ZEE, R.D. YEE, J.S. SINGER en 1977.
- 1 cas publié par J.F. WARNET, S. VERMUTHS , M. BERGERON, J. HERVE en 1979,

soit 65 cas.

B - CAS NON PUBLIES

- 15 cas furent présentés par M. ARTHUIS en 1971.
- 2 cas communiqués par R. SACHS (correspondance personnelle du 24 octobre 1978).
- 2 cas examinés par E.C.J.F. KEINER (correspondance personnelle du 5 novembre 1978).
- 1 cas présenté par KAUFMAN à Wiesbaden en 1977, à l'aide d'un film (correspondance du 5 novembre 1978 de E.C.J.F. KEINER).
- 1 cas présenté en 1977 par WIESER à Wiesbaden à l'aide d'un film (correspondance de E.C.J.F. KEINER du 5 novembre 1978).
- 3 cas dont fait allusion W.L. CAMPBELL (correspondance personnelle du 12 décembre 1978).
- 1 cas examiné par H. REED (correspondance personnelle du 3 novembre 1978).
- 1 cas examiné par A. URRETZ-ZAVALIA (correspondance personnelle du 8 novembre).
- 1 cas examiné par M. BEHRENS devant faire l'objet d'une publication prochaine (correspondance du 25 septembre 1979),

soit 27 cas.

C - LES CAS ELIMINES

Nous éliminerons deux observations dans notre étude :

1. La publication de J.E. ALFANO sur un spasme de fixation (1). D.G. COGAN ne l'inclut pas dans la série des apraxies oculo-motrices congénitales. Il n'y a pas eu d'observation de mouvements spontanés chez le sujet.

2. Le cas décrit par FORD qui présente une perte du regard latéral et un retard mental. On constata chez elle une absence de vermis cérébelleux ; aucune précision n'est donnée sur ces troubles du regard.

D - TABLEAU RECAPITULATIF

[illegible]

[illegible]

	VASSELLA	FELKER	FOIS BARDELLI	ZEE	ZEE	ZEE	BINI PAOLELLA	CHOMETTE	COLEN- BRANDER
H. consanguinité C.			0 0					0 0	
Sexe r. de la grossesse accouchement suffrance néonatale	M.	M.	F. N forceps	F. prémat.	M. prémat.	prémat.	F. +	M.	M.
Maladie congénitale									
Début	enfance	nais- sance	31e mois	1re ann.	1re ann.	1re ann.	1er mois		
Âge consultation	âge adulte	1 an	14 mois	6 ans			3 ans	3 ans	
Strabismes oculaires spontaneux horizontaux	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Secousses céphaliques dépassant le but	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Controversion oculaire	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Strabismes oculaires spontaneux horizontaux	+	+	+					+	
Strabismes oculaires verticaux	+		+	+	+	+	+	+	
OC (p.lente)	+			AN	AN	AN	+		+ à G
OC (p.rapide)	-				AN		-		
V (p. lente)				+	+	+			
V (p.rapide)					+				
Strabisme			+		+	+	+		+
Retard psych. " langage r. de lecture	+		0				+	+	
Ex. neurolog. r. marche r. coordin. MS			mala- dresse	mala- dresse +	0	+	+	+	
EEG EEG autres			AN		scanner normal			N N	
Examens biol.			toxopl. +					N	
Même trouble dans la descendance	1 F : AN 1 F : BS								

	COGAN 1972	COGAN 1972	COGAN 1972	COGAN 1972	FORD 1966	MAYR 1972	Notre observ. n° 1	Notre observ. n° 2	SANDIFER 1963
A.H.	mère AN père N		0	0		0	0	0	
Consanguinité						0	0	0	
A.C.	1F AN 1F N		4 N 1F AN	4 N 15 AN	1S AN cérébell.	15 N	1S B.S.	0	
Sexe	M.	F.	F.	M.	F.	F.	M.	M.	
Tr. de la grossesse			0	0		+	0	+	
Accouchement						siège	N	prémat.	
Souffrance néonatale						+	0	+	
Anomalie congénitale									
Début	nais- sance	enfance	nais- sance			3 mois	1er mois	1er mois	
1ère consultation	11 mois	35 ans	1 an	4 ans		18 mois	13 mois	17 mois	
Mts oculaires volontaires horizontaux	-	-	-		-	-	-	-	-
Secousses céphaliques dépassant le but	+	+	+	+		+	+	+	
Controversion oculaire	+	+		+		+	+	+	
Mts oculaires spontanés horizontaux						+	+(lents)	+	
Mts oculaires verticaux			+			+	+(lents)	+(lents)	
NOC (p.lente)						+			
NOC(p.rapide)		0	0			0			
NV (p. lente)					0	+			
NV (p.rapide)			0		0	0			
Strabisme									
Retard psych. " langage			0	+		0	0	0	
Tr.de lecture				+			+	+	
S. neurolog.				+	+	+		+	
Tr. marche				+	+	+	+	+	
Tr.coordin.MS				+					
FO							N	N	
PEG						N			
EEG						N	N	AN	
Autres						N	+		
Examens biol.						N		N	
Même trouble parmi la descendance	2fils AN 1fils N								

IV - ETIOLOGIE

A - FREQUENCE

Nous avons pu recenser 94 cas d'apraxie oculo-motrice congénitale de 1952 jusqu'à ce jour.

Cette liste n'est pas exhaustive, ce syndrome étant mal connu. Il s'agit cependant d'un trouble clinique extrêmement rare.

B - LE SEXE

Dans 68 cas, le sexe du sujet est précisé.

Il existe une prédominance masculine :

- 39 patients sont de sexe masculin,
- 29 patients sont de sexe féminin.

C - ETUDE GENETIQUE

1. Antécédents héréditaires

a) Dans 3 cas : présence de l'apraxie oculo-motrice congénitale chez le père ou la mère de l'enfant :

- dans le cas de deux frères atteints, l'anomalie est trouvée chez la mère.
- dans un cas, l'anomalie existe chez le père (56).

b) Dans la famille de trois enfants atteints de cette affection, d'autres manifestations cliniques peuvent être notées :

- signes de légère ataxie chez certains membres de la famille paternelle d'une des fillettes atteintes,
- présence de troubles mentaux chez une tante paternelle d'un des sujets (55),
- existence de tics de la tête chez le père (notre observation n° 2).

2. Consanguinité

Parmi les patients atteints de ce trouble du regard, trois sont issus de mariages consanguins, les parents sont cousins germains.

3. Antécédents collatéraux

a) Plusieurs enfants d'une même famille peuvent présenter une apraxie oculo-motrice congénitale. Cela a été constaté dans 9 familles et concerne 19 enfants :

- 2 vrais jumeaux,
- SACHS rapporte le cas de 2 jeunes enfants : un garçon et une fille, issus d'une même fratrie comportant 5 enfants. Parmi les 3 autres, 2 ne présentent pas d'anomalie, un autre est mort-né (49).
- 2 cas présents dans une même famille, constatés par le Professeur ARTHUIS (lettre du 4.12.1978).
- la plupart des cas familiaux sont rapportés par D.G. COGAN :
 - . 1 famille avec 3 enfants sur 4 : 2 filles, 1 garçon,
 - . 2 familles avec 2 enfants atteints sur 6,
 - . 1 famille avec 2 enfants atteints sur 3,
 - . 2 familles avec 2 enfants atteints sur 2.

b) D'autres manifestations peuvent se présenter chez les frères ou soeurs du patient :

- nanisme chondrodystrophique avec hydrocéphalie : dans 1 cas (16),
- survenue de 3 décès en bas âge dans la fratrie d'un des sujets (35),
- macrocéphalie familiale : 1 cas (58).

4. Descendance

a) Une patiente atteinte d'apraxie oculo-motrice congénitale a donné naissance à 3 enfants, dont 2 sont porteurs de l'anomalie.

b) Présence de ce trouble du regard chez le père et la fille (56).

c) Les enfants du sujet adulte examiné par E.C.S.F. KEINER ne présentent pas cette anomalie.

d) La présence de ce syndrome clinique dans trois générations successives n'a pas encore été signalée.

• •

V - CLINIQUE

A - ANTECEDENTS PERSONNELS

1. GROSSESSE

Parmi les 30 observations où la grossesse est décrite, on constate qu'elle fut troublée dans son déroulement dans 11 cas :

- dans 3 observations, on note la survenue d'une rubéole lors du premier trimestre de la grossesse (COGAN 1966, HOYT 1966, COGAN 1972).

- dans 10 observations (1952), D.G. COGAN signale une intoxication à l'oxyde de carbone avec coma de 12 heures chez la mère d'un de ses patients, au cours du 2ème mois de la grossesse ; la mère se rétablit sans séquelles.

- dans l'observation de V.G. MAYR et HABERFELLNER (1971), la mère eut une infection grippale durant le 2ème mois de grossesse, et un accident de voiture au 3ème mois, sans blessure grave ; mais un léger saignement génital s'ensuivit pendant quelques jours.

- dans l'observation d'URRETZ-ZAVALIA-RAMONDA, on constate une menace de fausse-couche à 7 mois de grossesse, traitée par le repos et de la progestérone.

- survenue d'une hypertension artérielle modérée au cours des dernières semaines de grossesse dans 1 cas (WARNET, WERMUTHIS, BERGERON, HERVE, 1979).

- dans un cas, la grossesse fut perturbée par des excès de vomissements (hyperemesis) à 3 mois et par la survenue d'épisodes convulsifs.

- dans un autre cas, une anormale prise de poids est signalée (notre observation n° 2).

- enfin on constate une chute de la mère deux jours avant le début du travail (CAMPBELL, ZELLER) et la survenue d'un rhume au 4ème mois de la grossesse chez la mère d'un autre sujet (RIOPEL).

2. NAISSANCE

a) Poids à la naissance

Il a été communiqué dans 12 observations.

Le poids moyen de l'enfant à la naissance est de 3094 g.

b) Date de l'accouchement

- Parmi les 22 observations où cela est mentionné, on peut remarquer 7 cas d'accouchements avant terme avec :

. 2 accouchements respectivement à 7 mois et 7 mois et demi (observations de COGAN, 1966).

. des accouchements respectivement à 17 jours et 3 semaines avant terme pour nos 2 sujets.

. ZEE et ses Collaborateurs signalent aussi les naissances prématurées des 3 sujets observés.

- La survenue d'un accouchement avec une semaine de retard est notée dans 1 observation.

c) Mode de l'accouchement

Dans 33 cas, ce mode est précisé.

- dans 5 cas, on constate une naissance par forceps.

- il y eut 1 naissance par césarienne (ALTROCCHI et MENKES).

- il y eut 2 accouchements par le siège (SACHS et MAYR U.C., HABER-FELLNER), l'un d'eux fut d'assez longue durée.

- 3 accouchements avec présentation céphalique furent prolongés, l'un des enfants présentait un important volume crânien.

d) Souffrance néonatale

Elle est présente dans 6 cas :

- chez un des patients de COGAN (1952), des signes définitifs de lésions intra-crâniennes furent constatés.
- un des enfants fut placé sous oxygène à cause d'une atélectasie bilatérale avec cyanose (16).
- l'enfant examiné par BINI et PAOLELLA présenta un état de souffrance cérébrale consécutive à une asphyxie néonatale.
- une circulaire serrée du cordon expliquait la bradycardie existant durant l'accouchement dans l'observation de WARNET et WEIMERT. On constatait un Apgar à 8 à la 1ère minute et 10 à la 5ème minute.
- la fillette examinée par U.C. MAYR et HABERFELLNER ne respira qu'après une aspiration des voies aériennes supérieures. Elle ne cria fortement que deux minutes après la naissance.
- dans notre observation n° 2, une anoxie néonatale fut constatée et l'enfant eu besoin de réanimation. On notait un Apgar à 4 à la 1ère minute, et égale lors de la 4ème minute.

c) Dans la période néonatale

des manifestations pathologiques ont pu être observées (3/10) :

- 1 ictère (26),
- existence de quelques trémulations à la naissance (60),
- des mouvements transitoires de pédalage au 15ème jour, puis des mouvements stéréotypes des membres, amples et lents, évoquant une athétose.
- des crises convulsives (13).

3. ANOMALIES CONGENITALES ASSOCIEES

On peut les rencontrer chez 15 sujets. Plusieurs anomalies peuvent être présentes chez le même patient :

- le strabisme convergent alternant est le plus souvent constaté (10 cas),
- un strabisme divergent alternant est noté dans 2 cas,
- il existe une palmature des 2e et 3e orteils chez un des enfants examiné par D.C. COGAN en 1952,
- un hallux valgus et une palmature des 1er et 2e orteils est présente chez 2 sujets (49),
- un des patients (49) avait une luxation congénitale de hanche nécessitant un appareillage,
- l'examen ophtalmologique révélait des pigmentations maculaires chez un des enfants,
- J.L. SMITH constate un cas de macrocéphalie familiale.

4. PATHOLOGIE GENERALE

Elle n'est pas absente :

- un diagnostic d'hypothyroïdie a été établi dans un cas (27).

On constate aussi :

- 1 zona,
- 2 cas de rougeole,
- 1 cas de varicelle,
- 2 cas d'épisodes infectieux des voies digestives,
- 3 cas d'infections bronchiques associées ou non à des infections de la sphère O.R.L. Dans un des cas (notre observation n° 2), les épisodes sont récidivants.
- 1 kyste sébacé dans la région occipitale.

5. INTERVENTION CHIRURGICALE

Un des sujets fut opéré à l'âge de 6 ans pour un strabisme (35). Une ténotomie bilatérale des muscles droits internes des yeux fut effectuée.

B - AGE ET MODE DE DEBUT

1. Age

a) Sur 43 observations, on remarque les premières manifestations :

- à la naissance, dans 14 cas,
- entre 0 et 3 mois, dans 19 cas,
- après 3 mois, dans 10 cas.

b) Dans 2 cas, on précise simplement que le trouble a débuté dans l'enfance.

2. Le mode de début

Ce sont principalement les curieux mouvements céphaliques de leurs enfants qui alertent les parents (26 cas), des réactions oculaires anormales peuvent aussi attirer leur attention :

- controversion oculaire (2 cas),
- strabisme (1 cas),
- yeux "vertigineux" (1 cas),
- exagération de la fixité du regard (2 cas).

Certains parents ont constaté que leurs enfants avaient des difficultés à suivre les objets ou ne semblaient pas voir ceux qui étaient présentés dans leur champ de vision. Dans 6 observations, une cécité a été suspectée. Dans 1 observation, les parents découvrirent l'anomalie oculaire de leur enfant de façon insolite : ces troubles du regard furent enregistrés de façon accidentelle sur un film de 8 mm (45).

C - DATE ET MODE DE DECOUVERTE DE CE TROUBLE PAR LES MEDECINS

1. Date de découverte (première consultation)

- . < 1 an : dans 11 cas
- . de 1 à 5 ans (≤ 5 ans) : dans 30 cas
- . > 5 ans à 10 ans : dans 4 cas
- . de 10 à 20 ans : dans 2 cas
- . > 20 ans : dans 3 cas

2. Mode de découverte

- Ce sont généralement les troubles oculo-céphaliques particuliers qui motivent une consultation auprès d'un spécialiste, qu'il soit ophtalmologiste ou neurologue. Certains parents incriminent un déficit des muscles oculo-moteurs (2 cas).

- D'autres manifestations peuvent être à l'origine d'une consultation spécialisée :

- . des troubles de la lecture (1 cas),
- . la présence de céphalées persistantes (1 cas),
- . l'existence de chutes fréquentes et d'une grande maladresse générale (2 cas).

- Bien qu'ayant débuté dans l'enfance, les troubles du regard sont mis en évidence tardivement chez certains patients :

. découverte d'une apraxie oculo-motrice congénitale chez une femme de 35 ans, alors qu'elle amenait en consultation ses deux fils, porteurs de l'anomalie.

. un des sujets vint en consultation à l'âge de 24 ans pour des difficultés de lecture. Il présentait des mouvements saccadés typiques de la tête depuis sa naissance.

. à l'occasion de l'examen d'une fillette atteinte d'apraxie oculo-motrice congénitale, on constata un trouble du regard identique chez son père. Chez ce dernier, l'anomalie existait depuis l'enfance et avait régressé.

D - SEMEIOLOGIE

1. Trouble du regard proprement dit

L'apraxie oculo-motrice n'est pas toujours décrite de façon détaillée dans les observations rapportées.

a) Les mouvements oculaires horizontaux

- Les sujets présentent une incapacité à effectuer volontairement des mouvements oculaires horizontaux, qu'ils soient consécutifs à un ordre ou à un effort conscient du sujet ("willed movements") : 94/94 cas.

- Il existe aussi un déficit des mouvements d'attraction oculaires horizontaux : 27/27 cas. Ils sont induits par un stimulus optique perçu à la périphérie du champ visuel.

- L'étude des mouvements de poursuite oculaire révèle :

- . un déficit dans 12 cas/30,
- . une exécution normale dans 10 cas/30,
- . dans 3 cas, les mouvements ne peuvent être obtenus que si la cible est déplacée lentement (nos observations en particulier),
- . dans 1 cas, le mouvement est exécuté par secousses oculaires,
- . dans 3 cas, le mouvement est difficile, hésitant, irrégulier,
- . dans 1 cas, le mouvement est effectué facilement à droite, difficilement à gauche.

- On note la présence d'un "spasme" de fixation ou regard gelé dans 11 cas : dans 1 cas la présence de ce "spasme" est favorisée par la fatigue ; dans une autre observation, il apparaît lorsque le sujet se trouve dans des lieux qui lui sont inconnus.

- Pour pallier à son déficit, le patient effectue des mouvements céphaliques particuliers ; il lance brusquement sa tête dans la direction souhaitée, dépassant l'objectif. Ces mouvements sont expliqués dans 55 cas. Lorsqu'on maintient la tête fixe, on constate une incapacité à effectuer des mouvements oculaires latéraux volontaires (7 cas) : dans 2 cas, présence d'un regard gelé.

- Lors de ce mouvement céphalique, il se produit une déviation des yeux dans le sens opposé. Cette controversion oculaire est signalée dans 47 cas.

- Grâce au mouvement excessif de la tête, les yeux sont amenés secondairement sur l'objectif. Puis la tête et les yeux se placeront dans le même axe. Certains sujets peuvent employer d'autres procédés pour amener leurs yeux sur un objet situé latéralement :

. dans 10 observations, les patients utilisent la fermeture ou le clignement oculaire. Ceci permet aussi une excursion correcte des yeux dans le plan horizontal. Dans le cas d'une asymétrie du déficit, on constate l'existence du clignement oculaire du côté le moins atteint.

. 1 des patients (9) utilise trois procédés :

- = le procédé typique de l'apraxie oculo-motrice congénitale,
- = une rotation de la tête dans le sens opposé à la cible afin que les yeux en controversion se trouvent dans la direction souhaitée,
- = une rotation céphalique accompagnée d'une fermeture des yeux.

- Certains facteurs peuvent avoir une influence sur ce trouble du regard (6 cas) :

. augmentation du déficit lorsque le sujet est mal à l'aise, se trouve dans un milieu non familier,

. majoration du trouble par l'émotion et l'acharnement du patient,

. réapparition de l'anomalie à la fatigue,

. disparition presque totale du déficit lorsque le patient est détendu.

- Les mouvements oculaires latéraux effectués spontanément (Random Movements) se déroulent tout à fait normalement dans 26 cas/28.

. dans 1 cas, leur exécution est lente,

. dans 1 cas, l'excursion latérale oculaire est incomplète à droite.

b) Les mouvements oculaires verticaux

Dans 34 cas/37, ils s'effectuent normalement. Dans 3 cas, ces mouvements sont exécutés de façon lente.

2. Troubles associés

a) Oculaires

1. Acuité visuelle

Elle a été explorée dans 23 cas :

- chez 17 sujets, elle est normale,
- chez 6 sujets, elle est inférieure à la normale.
 parmi les 6 cas, on note 1 hypermétropie et 1 myopie.
 1 des sujets porte des lunettes pour lire : il s'agit du sujet adulte décrit par KEINER.

2. Les mouvements de convergence

Ils ont été testés dans 11 observations.

Dans 8 cas, ils sont effectués normalement.

Dans 3 cas, ils sont déficitaires.

3. Strabisme

On constate, parmi toutes nos observations :

- 6 cas de strabisme convergent,
- 4 cas de strabisme convergent alternant,
- 1 cas de spasme de convergence,
- 2 cas de strabisme divergent dont 1 alternant,
- 1 cas où existe initialement un strabisme convergent alternant intermittent et où se développe progressivement un strabisme divergent alternant.

4. Réaction pupillaire

Les pupilles réagissent normalement dans tous les cas testés.

5. Nystagmus spontané

Il est constaté dans 1 cas (COGAN, 1972).

b) Développement psycho-moteur

Chez les sujets, il existe souvent un ralentissement du développement psycho-moteur.

1. Retard à la marche

11/20 cas testés. Chez 5 d'entre eux, l'acquisition de la marche s'est effectuée à un âge égal ou supérieur à 2 ans.

2. Retard dans l'acquisition du langage

Il a été constaté chez 8 sujets, parmi lesquels on compte nos deux observations.

Il s'agit d'une pauvreté du langage et d'un retard dans son apparition.

3. Coefficient intellectuel

Le Q.I. est le plus souvent moyen, compatible avec des études scolaires moyennes.

Dans 5 cas/27, on constate l'existence d'un retard intellectuel (test de Welscher Bellevue - BINET STANFORD).

c) Troubles neurologiques

1. Symptômes

- Chez un des patients, on note l'existence de céphalées persistantes et l'apparition d'épisodes de photophobie (11).

- A l'âge de 4 ans, les jumeaux décrits par J. ROBLES (48) présentent des états transitoires d'inconscience partielle avec automatisme verbal, pâleur et sueurs froides. Ces malaises sont précédés par un brouillard visuel, des douleurs frontales et des dysesthésies des extrémités distales des membres.

Le 2ème jumeau présente cette symptomatologie alors qu'il joue :

on pense qu'il s'est blessé. Un mois plus tard, il présente un tableau clinique qui débute par des douleurs frontales, de la fièvre, des vomissements, et une perte de conscience sans convulsion et qui dure plusieurs heures. La mère remarque une déviation conjuguée transitoire de la tête et des yeux vers la gauche.

2. Examen neurologique

Un examen neurologique a été pratiqué dans 44 cas :

- dans 6 cas, l'examen est normal,
- dans 32 cas, l'examen révèle des anomalies neurologiques. Il faut noter que certains sujets présentent plusieurs signes neurologiques associés.

a) *Troubles de la marche :*

- Dans 34 cas, on constate une marche instable avec tendance à la chute et élargissement du polygone de sustentation. Le terme de démarche ataxique est évoqué par la plupart des auteurs. Dans 1 cas (CAMPBELL, ZELL), on a évoqué un médullo-blastome.

- La survenue fréquente des chutes est effectivement notée chez 13 sujets.

- Une certaine maladresse à effectuer des changements de direction rapides est constatée chez plusieurs patients (13 cas).

- D'autre part, il est intéressant de remarquer chez ces sujets, l'augmentation de leur trouble de la marche lorsqu'ils se trouvaient dans un milieu qui leur était inconnu ou en compagnie de personnes étrangères.

- Le sujet décrit par ALTROCCHI-MENKES présente une incapacité à dérouler le pas, il ne peut marcher que sur la pointe des pieds ou sur les talons.

- Dans deux cas, les troubles de la marche sont liés :

- . d'une part à l'existence d'une hémiplégie droite (COGAN, 1952, n° 4),
- . d'autre part à l'existence d'une paraparésie spastique (BINI, PAOLELLA).

- Quoiqu'il ne s'agisse pas de trouble de la marche proprement dit, néanmoins nous signalerons ici la difficulté qu'éprouvent certains sujets (5 cas) à se déplacer en tricycle.

β) Existence de troubles moteurs au niveau des membres supérieurs :

Ces troubles ont été recherchés dans 13 cas :

- Chez 4 patients, on ne trouve aucune anomalie.
- Chez 4 sujets, on constate des troubles de coordination au niveau des membres supérieurs avec :
 - . adiadococinésie,
 - . dysmétrie (épreuve du doigt sur le nez est perturbée),
 - . tremblement 3 sujets/4.

évoquant une symptomatologie cérébelleuse.

- Chez 4 sujets, on constate une certaine maladresse dans les gestes effectués aux membres supérieurs. L'un d'entre eux est heurté par un ballon qui lui est lancé, étant incapable de le rattraper (COGAN, 1972).

- 1 des sujets présente des troubles moteurs liés à son hémiplégie droite et a une rigidité extra-pyramidale.

γ) Autres signes présents :

- Hypotonie des membres (3).
- Réflexes ostéo-tendineux hypoactivés (2).
- Torticolis (1).
- Atrophie loge postéro-inférieure des membres inférieurs (1).
- Signe de Romberg + (1).

d) Lecture

Des troubles de la lecture sont constatés chez pratiquement tous les sujets dont on a fait l'exploration (15/16).

Ils sont mis en évidence chez des sujets ayant atteint l'âge scolaire et représentent pour eux un grand handicap.

Ils peuvent persister à l'âge adulte (35). Ils ont même permis de

découvrir l'existence d'une apraxie oculo-motrice congénitale chez un sujet de 24 ans, bien que celui-ci présentait cette anomalie depuis la naissance.

Le patient ne peut lire plus d'un mot à la fois : il s'agit d'une incapacité à déplacer les yeux le long d'une ligne ; il doit avoir recours à des secousses céphaliques pour y parvenir. Celles-ci sont aussi utilisées pour amener les yeux au niveau de la ligne sous-jacente (53) : le sujet lance alors la tête vers la gauche. Ces mouvements, bien que gênants, paraissent indispensables pour la lecture. Un des patients a essayé de les contrôler en maintenant son menton (11) ; un autre, examiné à l'âge adulte, avait, durant son enfance, appris à les supprimer, mais il ne pouvait lire des petits caractères d'imprimerie qu'en suivant avec son doigt. Il existe un cas où l'immobilisation de la tête atténue les difficultés de lecture.

L'acuité visuelle est généralement tout à fait satisfaisante.

3. Examens paracliniques

a) Examens propres à ces troubles du regard

1. Nystagmus opto-cinétique

Lorsque le sujet regarde un objet animé d'un mouvement régulier se déplaçant devant ses yeux (bande dessinée, tambour coloré), les yeux sont animés de secousses qui comprennent une phase lente dans le sens du déroulement, puis une phase rapide, de rappel actif, aboutissant à une nouvelle fixation (CAMBIER-MASSON). C'est le nystagmus opto-cinétique. Sa direction est définie par celle de la phase rapide.

Ce test ne peut être effectué chez tous les sujets, car il nécessite une certaine coopération.

Il a été pratiqué chez 28 sujets. On peut mettre en évidence les éléments suivants :

- la phase rapide du nystagmus opto-cinétique est absente dans 26 cas :
 - . dans 1 cas, elle existe plus ou moins,
 - . dans 1 cas, elle est + à gauche et - à droite (VASSELLA et Coll).

Il faut rappeler qu'il s'agit d'un nystagmus opto-cinétique effectué dans le plan horizontal.

Toutes les recherches d'un nystagmus opto-cinétique dans le sens ver-

tical se sont révélées positives.

2. Le nystagmus vestibulaire

Plusieurs épreuves peuvent être envisagées pour effectuer une exploration vestibulaire : l'épreuve calorique, l'épreuve giratoire, l'épreuve galvanique, l'électronystagmographie.

En ce qui concerne les sujets présentant une apraxie oculo-motrice congénitale, l'exploration consistera le plus souvent en une épreuve calorique ou aussi en une épreuve giratoire.

Cette exploration vestibulaire a été faite dans 22 cas. Nos constatations sont les suivantes :

a) La phase rapide du nystagmus vestibulaire :

est absente dans 12 cas,
est présente dans 4 cas,
dans 1 cas, elle existe $\pm$,
dans 1 cas, elle est + à gauche, $\pm$ à droite,
dans 1 cas, elle est 0 à gauche et + à droite,
dans 1 cas, elle est 0 à droite et à gauche si l'eau utilisée est froide,
0 à gauche et occasionnellement + à droite si
l'eau utilisée est chaude.

b) La phase lente du nystagmus vestibulaire :

est présente dans 17 cas,
est absente dans 1 cas,
dans 2 cas est $\pm$ à gauche, 0 à droite,
dans 1 cas est + à gauche, $\pm$ à droite,
dans 1 cas est 0 à droite et + à gauche si l'eau utilisée est froide,
est + à droite et + à gauche si l'eau utilisée est chaude.

3. Enregistrement graphique des mouvements oculaires :

Il a été effectué dans 3 cas : il existe un tracé perturbé.

b) Le fond d'oeil

Il a été exploré dans 19 cas.

- Dans 15 cas, l'examen au fond d'oeil ne révèle aucune anomalie.

- Chez le sujet décrit par Donald C. LYLE, on constate secondairement la présence d'un oedème papillaire, qui est associé à d'autres signes neurologiques.

- Chez un des sujets examiné par SACHS, on constate une pigmentation maculaire discrète.

- Chez le patient examiné par URRETS-ZAVALIA, le fond d'oeil révèle une image suggestive d'hérédo-dégénérescence maculaire (maladie de Stargardt) avec des pigmentations irrégulières et des petits points de teinte gris-jaunâtre.

- Chez un des patients vu par D.G. COGAN (1966), le fond d'oeil met en évidence une pigmentation anormale.

c) L'électroencéphalogramme

Cet examen a été pratiqué chez 21 patients.

Dans 13 cas, l'E.E.G. ne révèle aucune anomalie.

Dans 8 cas, on constate des perturbations du tracé :

1. La localisation de ces altérations est souvent occipitale (cela est précisé pour 4 sujets) ;

l'existence d'anomalie focale dans la région occipitale gauche, puis l'apparition d'un foyer irritatif bioccipital (FOIS-BARDELLI) en est un exemple ;

sur les deux tracés d'E.E.G. pratiqués sur le sujet de REED et ISRAELS, on note une diminution du rythme alpha du côté gauche ;

le sujet examiné par KEINER présente des altérations électro-encéphalographiques au pôle occipital ;

SACHS précise que pour une de ses patientes, atteinte d'apraxie oculo-motrice congénitale, un E.E.G. (1e) a montré une certaine activité delta de 2 à 3 ondes seconde dans la région occipitale.

2. Des altérations électriques sont également découvertes :

- chez 1 de nos patients (n° 2),
- chez un des sujets examinés par VASSELLA et Coll. (région centro-pariétale),
- chez les deux frères décrits par ROBLES : avec décharges paroxystiques lentes apparaissant spontanément dans un cas, et seulement en hyperventilation dans l'autre.

3. Signalons l'inconstance possible des anomalies de l'E.E.G. en ce qui concerne le patient décrit par KEINER, son premier E.E.G. montrant des altérations, mais le second E.E.G. pratiqué quelques temps après, était normal.

d) Radiographie du crâne

Cet examen a été pratiqué dans 11 cas.

Chez 9 patients, la radiographie était normale.

Chez 1 patient, un hypertélorisme oculaire a été mis en évidence (3).

Dans le cas plus particulier décrit par DONALD J. LYLE, la première radiographie du crâne effectuée était normale, la seconde radiographie, pratiquée suite aux signes d'hypertension intra-crânienne, révéla une séparation de la suture sagittale.

e) La pneumoencéphalographie gazeuse et ventriculographie

Les sujets ayant subi cet examen sont peu nombreux (8) :

- Chez 1 sujet, l'examen est effectué sans succès.
- Chez 2 sujets, l'examen ne révèle aucune anomalie.
- En ce qui concerne le sujet de LYLE, la ventriculographie met en évidence une dilatation du 3ème ventricule et des ventricules latéraux indiquant une hydrocéphalie obstructive au-dessus du niveau de l'aqueduc de Sylvius.

- La P.E.G. du sujet, examiné par HIRT-KRAUER et WISER montre une dilatation du 4ème ventricule.

- 1 des sujets (J. L. SMITH) présente un hamartome du trou de Monro et un ventricule gauche dilaté.

- 1 des sujets (J. L. SMITH) a une agénésie du corps calleux.

- Le 3e sujet de J.L. SMITH présente une macrocéphalie familiale.

- La P.E.G. effectuée dans 2 observations publiées récemment et ne faisant pas l'objet de notre étude, a montré une agénésie du corps calleux (64).

f) Scintigraphie cérébrale

Elle a été pratiquée dans un cas (notre observation n° 1) et ne révéla aucune anomalie.

g) Le scanner

Cet examen pratiqué chez 1 sujet (63) se révéla normal).

Cet examen doit être effectué prochainement chez nos 2 sujets.

1 observation publiée récemment, et ne faisant pas l'objet de notre étude, a montré une agénésie du corps calleux (64).

h) Angiographie cérébrale

Cet examen pratiqué dans 1 cas (64) a montré une agénésie du corps calleux.

i) Myélographie

Cet examen fut effectué secondairement chez le patient de LYLE.

Dans un premier temps, on avait procédé à l'ablation d'une tumeur cérébelleuse (médulloblastome), mais une aggravation des signes neurologiques (perte de l'usage des extrémités distales des membres) fit envisager une myélographie (pantopaque). Celle-ci révéla une obstruction au niveau D12, ce qui entraîna une nouvelle intervention chirurgicale.

j) Examens biologiques

Des examens biologiques sont mentionnés dans le bilan clinique de 17 sujets.

Les examens demandés chez le même patient sont plus ou moins nombreux.

- Ponction lombaire

Dans les 5 cas où cet examen est mentionné, le L.C.R. est constaté comme normal.

- Dosage d'acides aminés dans le sang et les urines

. chez 2 patients on constate un dosage normal d'acides aminés dans le sang et les urines.

. chez 2 patients, on précise simplement l'absence d'hyper-amino-acidurie (12, 32).

- Electrophorèse des protéines - Immunoélectrophorèse

. électrophorèse des protéines pratiquée chez 3 sujets : normale.

= électrophorèse sanguine et urinaire (56),

= électrophorèse sanguine (notre observation n° 2).

. immunoélectrophorèse des protéines :

= examen normal chez 2 sujets (12, 17),

= chez notre patient n° 2 : diminution des IgG et IgA, les IgM sont sensiblement normales.

- Etude immunologique

Etude des pourcentages de lymphocytes B et T dans le sang périphérique. Le résultat est normal (notre observation n° 2).

- Autres éléments du bilan sanguin et urinaire

Le bilan sanguin et urinaire effectué chez 12 patients ne révèle pas d'anomalie.

Signalons le bilan particulièrement dense et restant négatif effectué sur le patient examiné par WARNET-WERMUTHIS-BERGERON-HERVE ; il comprend la

glycémie, le bilan phospho-calcique, l'uricémie, l'ammoniémie, l'élimination urinaire des UMA et HUA. Dosage de l'arylsulfatase ; dosage des enzymes lysosomales des leucocytes (Laboratoire du Pr J.C. DREYFUS).

- Examen sérologique

Il est évoqué dans 4 cas.

- Il est négatif chez 2 patients (55, 60).

- Chez le patient examiné par HIRT-KRAUER-WIESER, la recherche d'anti-corps anti-toxoplasmose et poliomyélite s'est révélée négative.

- Chez le patient de FOIS et BARDELLI, on a trouvé un dye - test (toxoplasmose) positif : 1/500.

- Un caryotype

effectué chez 2 sujets n'a révélé aucune anomalie.

E - EVOLUTION

Une étude a pu être effectuée sur 33 cas.

1°) Nous constatons une évolution plutôt favorable dans 29 cas sur 33.

- 14 sujets/29 ont été examinés à un âge égal ou supérieur à 20 ans.

. Dans sa lettre de décembre 1978, W.L. CAMPBELL nous informait des continuels progrès de ses 5 patients. Dans 2 cas, le trouble était à peine perceptible, sauf lors de la sollicitation du nystagmus opto-cinétique.

. Les patients initialement décrits par D.G. COGAN (1952) ont poursuivi l'amélioration progressive de leur état clinique dans la 2ème décennie de leur vie (lettre de mars 1978). Les secousses céphaliques ont diminué de manière importante - l'un des sujets a été un brillant étudiant en biologie.

. F. VASSELLA et ses Collaborateurs publiaient, en 1972, le cas d'un adulte atteint de cette anomalie du regard ; il présente, depuis

l'enfance, des mouvements de secousses céphaliques qu'il apprend à supprimer durant la période scolaire. Il se marie, a deux filles. Ses troubles réapparaissent à la fatigue ou lorsqu'il est hypotendu. Il exerce la profession de fermier, et est un excellent tireur à la carabine ; il conserve néanmoins une certaine difficulté pour lire.

. A l'occasion de la consultation de ses deux fils atteints d'apraxie oculo-motrice congénitale, on met en évidence des mouvements saccadés céphaliques chez une mère de 35 ans. Bien qu'existant depuis l'enfance, ces mouvements n'avaient entraîné aucune perturbation dans la vie de cette femme.

. Le sujet examiné en 1953 par G.B.U. KEINER et dont l'histoire fut publiée par E.C.J.F. KEINER, présentait des secousses céphaliques depuis la naissance. En 1926, il consulta G.B.Y. KEINER pour des troubles de lecture ; c'est à cette occasion que fut découvert ce trouble particulier du regard. Il fut de nouveau examiné à l'âge de 51 ans ; une lettre du 5 novembre 1978 de E.C.J.F. KEINER nous précise que les symptômes sont toujours restés les mêmes. Ce patient a mené une vie tout à fait normale, a fondé une famille. Il a travaillé de nombreuses années dans une usine de liège ; il ne portait des lunettes que pour lire son journal. Cet homme n'est plus en vie.

. Lorsqu'il reçoit en consultation les deux jumeaux alors âgés de 21 ans, J. ROBLES constata une amélioration de leur trouble du regard

- 7 sujets/29 furent examinés à un âge compris entre 10 et 20 ans.

. Un jeune enfant présentant depuis la toute première enfance des mouvements oculaires anormaux fut examiné par H. REED et S. ISRAELS, à l'âge de 5 ans (1956). A cette époque, on constatait déjà une régression des signes typiques de cette anomalie. Par la suite, H. REED examina à plusieurs reprises l'enfant et remarqua une considérable amélioration de ce syndrome (lettre de novembre 1978).

. Le jeune garçon initialement suivi par P. ALTROCCHI et J. MENKES fut examiné par M. BEHRENS à partir de l'âge de 13 ans. Ce dernier nota, chez son patient, alors étudiant au collège, une amélioration progressive des troubles particulièrement en ce qui concerne la lecture (lettre du 25 septembre 1979).

. En 1963, R. SACHS examina une fillette alors âgée de 19 mois, présentant une apraxie oculo-motrice congénitale. En 1966, elle consulta COGAN à Boston, son déficit oculaire avait diminué. En 1975, la fillette fut amenée en consultation auprès de R. SACHS afin que celui-ci constate ses progrès : "elle pouvait déplacer son regard volontairement à droite et à gauche. Les hésitations et les secousses de la tête avaient presque disparu. Elle ne tombait plus en courant et pouvait danser la Mora...".

. Dans une observation rapportée par COGAN en 1972, on remarque la progressive atténuation de signes chez un jeune garçon examiné successivement à 9 ans et 13 ans (diminution considérable des secousses céphaliques).

. Dans sa lettre du 5 novembre 1978, E.C.J.F. KEINER rapporte le cas d'un jeune enfant, atteint de cette affection, qu'il vit pour la première fois à l'âge de 11 mois (1963). 15 ans après il a constaté une nette diminution de la symptomatologie. De même, il signale le cas d'une fillette examinée à l'âge de 2 ans et demi (1966). 12 ans plus tard, celle-ci ne présente plus aucune anomalie.

. W.F. HOYT (58) rapporta le cas d'une jeune fille atteinte d'apraxie oculo-motrice congénitale et qui, à 19 ans, présentait une diminution de la symptomatologie, particulièrement des mouvements céphaliques typiques.

- Dans 8 cas, il existe une certaine régression de la symptomatologie constatée sur une période inférieure à 10 ans (16, 27, 32, 53, 55).

2°) Dans 3 cas, on ne constate aucune amélioration :

- Examiné à plusieurs reprises depuis l'âge de 5 mois par F.B. WALSH, l'enfant présentait encore des secousses céphaliques évidentes à l'âge de 11 ans.

- Aucun progrès n'a été constaté chez deux enfants (COGAN, 1966).

3°) Dans un cas, on note une évolution favorable au niveau oculaire, péjorative sur le plan général.

Un sujet présentait une tumeur cérébelleuse. Il subit l'ablation des 3/4 de ce processus expansif. Le jeune enfant fut réadmis à l'Hôpital du fait d'une aggravation des troubles moteurs : perte de l'usage des extrémités distales des membres. Une nouvelle intervention fut pratiquée pour supprimer l'obstruction révélée par la myélographie ; en moins d'une semaine, l'enfant retrouve l'usage volontaire de ses membres. Une radiothérapie, puis un traitement au Cobalt fut institué, et l'enfant mena très rapidement une vie normale. Ses mouvements de secousses céphaliques et ses anomalies oculaires avaient complètement disparu. Il effectuait correctement des mouvements oculaires volontaires. Malheureusement, 8 mois plus tard, l'enfant mourut après quelques jours d'état de décérébration.

VI - FORMES CLINIQUES

A - LES FORMES ASYMETRIQUES

On note l'existence d'une certaine asymétrie du déficit dans 8 cas :

- troubles plus importants à gauche dans 6 cas,
- troubles plus importants à droite dans 2 cas.

B - LES FORMES INCONSTANTES

- De temps en temps, les mouvements oculaires horizontaux volontaires peuvent être effectués correctement (ATILIO-NORBIS).

- Les mouvements peuvent s'effectuer normalement, mais lorsqu'il s'agit de les répéter plusieurs fois, le regard du sujet se fige (SACHS).

C - LES FORMES PURES

Dans 16 cas, l'anomalie du regard est le seul symptôme présent. Parmi eux, on compte notre observation n° 1. La maladresse de la marche constatée est une conséquence de ce trouble du regard.

D - LES FORMES AVEC SYNDROME NEUROLOGIQUE ASSOCIE

1. 2 observations avec processus tumoral associé.

2. 3 observations avec présence d'un syndrome cérébelleux.

3. 2 observations avec présence d'un syndrome pyramidal :

- dans 1 cas : existence d'une paraparésie spastique (9),
- dans 1 cas : existence d'une hémiplégie droite spastique (13).

VII - DIAGNOSTIC

A - DIAGNOSTIC POSITIF

La présence d'un certain nombre de signes cliniques peut nous orienter vers le diagnostic d'apraxie oculo-motrice congénitale.

1. Antécédents collatéraux

On remarque assez souvent la présence de cette anomalie parmi plusieurs membres d'une même fratrie.

2. Début précoce

Dans près de 80 % des cas, les anomalies oculo-céphaliques apparaissent très tôt : dès la naissance ou au cours des trois premiers mois.

Ces premiers signes peuvent passer inaperçus ou être l'objet d'une interprétation erronée.

3. Les troubles du regard proprement dit

- a) absence ou déficit des mouvements oculaires volontaires horizontaux.
- b) absence ou déficit des mouvements d'attraction volontaires.
- c) présence de mouvements de secousses de la tête dans la direction désirée mais dépassant l'objectif lors de la rotation autour d'un axe vertical.
- d) existence de mouvement de controversion oculaire lors de la rotation céphalique.
- e) excursion oculaire latérale spontanée effectuée normalement.
- f) mouvements oculaires verticaux non déficitaires.
- g) absence de la phase rapide du nystagmus opto-cinétique.
- h) absence de la phase rapide du nystagmus vestibulaire.

4. Trouble de la marche

Démarche instable avec large polygone de sustentation ; survenue fréquente de chutes et existence de maladresse dans les brusques changements de direction.

5. Trouble de la lecture

6. Absence de signe biologique

B - DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

1. Nous rappelons que l'apraxie oculo-motrice congénitale doit être formellement différenciée de l'affection clinique désignée sous le terme de syndrome de Cogan décrit par cet auteur en 1949 et qui consiste en l'association d'une kératite interstitielle profonde non syphilitique et d'une atteinte cochléo-vestibulaire survenant chez ces jeunes sujets (44).

2. Ataxie - Téléangiectasie

La Maladie de M. Louis Bar, maladie dégénérative avec atrophie cérébelleuse corticale est un des principaux diagnostics différentiels à envisager étant donné l'existence de nombreuses similarités avec l'apraxie oculo-motrice congénitale.

Il est d'autant plus important de faire un diagnostic correct que l'évolution de ces affections est tout à fait différente.

a) Trouble de la motilité oculaire

Il existe un déficit de la motilité oculaire volontaire lorsqu'on demande au sujet de venir fixer une cible placée latéralement ; on constate une dissociation entre les mouvements de la tête et des globes oculaires : la tête tourne la première dans la direction désirée, tandis que les yeux se déplacent dans le sens opposé (controversion oculaire). Dans un second temps, les yeux se déplacent lentement et quelquefois irrégulièrement, vers la

cible ; et on ne constate pas de mouvements céphaliques qui dépassent l'objectif (ARTHUIS 1968 - 1971). En cela, la maladie de Louis Bar se différencie de l'apraxie oculo-motrice congénitale où les mouvements céphaliques dépassent leur but et vont ainsi permettre aux yeux d'être amenés en face de l'objectif.

Dans l'ataxie téléangiectasie, on note une atteinte des mouvements oculaires verticaux ; c'est ce qui distingue aussi cette maladie de l'apraxie oculo-motrice congénitale où on constate une conservation de ces mouvements oculaires verticaux, ainsi que l'a écrit COGAN : "Remarkable sparing of vertical movements" (lettre du 17 mars 1978).

b) Signes associés

La présence de ces signes permet de faire le diagnostic d'ataxie téléangiectasie :

- téléangiectasies oculaires et cutanées,
- ataxie cérébelleuse que l'on doit différencier de la démarche mala-droite constatée dans l'apraxie oculo-motrice congénitale),
- infections récidivantes des voies respiratoires,
- syndrome de carence immunitaire
 - . avec déficit dissocié en immunoglobulines portant essentiellement sur l'IgA globuline ; les IgM peuvent être augmentées,
 - . avec troubles de l'hypersensibilité de type retardé,
 - . avec lymphopénie (anomalie des lymphocytes), on a pu constater une diminution du taux de transformation blastique, baisse du taux d'incorporation de l'Uridine marquée et de synthèse de l'ARN par les lymphocytes mis en culture.

c) L'évolution de l'ataxie téléangiectasie est péjorative, avec augmentation du handicap moteur et passage en fauteuil roulant, et survenue fréquente d'infections respiratoires dont la gravité peut être extrême et aboutir à la mort. L'évolution semblant tout à fait différente de celle de l'apraxie oculo-motrice congénitale, il est capital de pouvoir faire le diagnostic différentiel entre ces deux affections.

d) Mr ARTHUIS a présenté en 1971 un film dont le sujet était : la comparaison des troubles de la motilité oculaire dans l'ataxie télangiectasie et le syndrome décrit par COGAN (Réunion de la Section Méditerranéenne du Groupement d'Etudes Européen de Neurologie Infantile, Paris, July 2-3, 1971).

e) Chez un de nos 2 sujets (cas n° 2), le diagnostic différentiel avec l'ataxie télangiectasie a été envisagé.

3. Certaines hérédo-dégénérescences cérébelleuses et spino-cérébelleuses

On peut constater principalement des mouvements oculaires lents accompagnés par des mouvements de secousses de la tête. Etant donné l'altération de tous les mouvements oculaires y compris les mouvements oculaires spontanés, le diagnostic différentiel avec l'apraxie oculo-motrice est très facile à faire (celui-ci doit néanmoins être effectué (59)).

Pour D.G. COGAN, l'observation des mouvements oculaires verticaux est le principal élément distinguant certains cas d'hérédo-dégénérescence et le syndrome qu'il a décrit (correspondance personnelle).

4. Chorée d'HUNTINGTON

Dans une publication à propos des anomalies des mouvements conjugués oculaires dans la chorée d'Huntington, on évoque l'apraxie oculo-motrice congénitale (69).

La distinction entre ces deux affections est extrêmement aisée : en effet on note une atteinte des mouvements oculaires volontaires particulièrement dans le plan vertical. Cela est compensé par des mouvements céphaliques et clignement des yeux.

5. L'apraxie oculo-motrice acquise

L'apraxie oculo-motrice peut se définir comme une incapacité à déplacer les yeux dans une direction donnée de façon volontaire, alors que spontanément, ces mêmes mouvements oculaires sont correctement exécutés.

La forme congénitale et la forme acquise (cause vasculaire, compressive, traumatique) doivent être bien opposées. En effet, dans cette dernière variété, il existe une apraxie des mouvements céphaliques, contrairement à la variété congénitale où l'utilisation de la tête va permettre au sujet d'amener ses yeux au point déterminé.

6. Le syndrome de Balint

Qu'il soit ou non considéré comme une apraxie oculo-motrice (18,19,25) ce syndrome doit être différencié de l'apraxie oculo-motrice congénitale ; il comporte un rétrécissement concentrique du champ visuel fonctionnel, une ataxie optique, des troubles de la gnose spatiale (51). Il n'y a pas de mouvements céphaliques particuliers.

7. La pseudo-ophtalmoplégie de Roth-Bielchowsky (1935)

Un diagnostic différentiel doit être fait avec ce syndrome où l'on note une perte des mouvements oculaires volontaires, mais avec une atteinte préférentielle pour les verticaux, et une conservation des réponses vestibulaires (43).

8. Les troubles comitiaux

La prescription, dans certains cas, d'anti-épileptiques, ont permis de constater que le diagnostic de comitialité avait été envisagé devant ces troubles du regard. On rappellera ici l'inefficacité de cette chimiothérapie.

9. D'autres diagnostic différentiels ont pu être envisagés :

- les tics céphaliques,
- le torticolis spasmodique,
- l'hystérie... du fait de l'abolition des mouvements volontaires et la conservation des mouvements spontanés.

VIII - ANATOMOPATHOLOGIE

La tendance évolutive spontanée de ce trouble clinique étant généralement favorable, il est rarissime de pouvoir effectuer une analyse anatomopathologique.

Cela fut possible pour le patient décrit par D.J. LYLE chez lequel furent pratiquées plusieurs interventions chirurgicales et une vérification anatomique post-mortem du système nerveux central.

- Lors de la première intervention chirurgicale, on avait découvert une tumeur après incision de l'hémisphère cérébelleux gauche. Celle-ci avait une position médiane avec extension au niveau latéral du 4ème ventricule. Les trois-quarts de la tumeur furent enlevés. A l'étude microscopique, on constate des cellules néoplasiques petites et de forme ovale avec peu de cytoplasme éosinophile ; les noyaux sont partout arrondis et hyperchromatiques. Il y a une tendance à la formation en pseudo-rosette. Le schéma vasculaire est fin et délicat. L'histopathologie ressemble à un médulloblastome.

- Une deuxième intervention chirurgicale fut nécessaire pour procéder à l'ablation d'une colonne tumorale s'étendant de D12 à D3. La description anatomopathologique n'est pas rapportée.

- Une étude anatomique du système nerveux central effectuée après le décès de l'enfant permet de mettre en évidence plusieurs signes anatomopathologiques :

- . les méninges entourant le tronc cérébral sont épaissies par la tumeur,

- . à l'intérieur des structures pontiques, existe une légère infiltration tumorale le long des vaisseaux et par envahissement directe, mais selon LYLE, cela est de développement tardif. Cette "portion" résiduelle de tissu néoplasique partiellement enlevée auparavant se développa de nouveau

si bien qu'elle réduisit la circulation du liquide céphalo-rachidien et exerça une construction suffisamment importante sur le tronc cérébral pour provoquer chez l'enfant un état de décérébration lors des derniers jours de sa vie.

. l'examen du lieu où se situait primitivement la tumeur montra un 4ème ventricule dilaté.

. une invasion tumorale des méninges dans l'aire chiasmatique a également été mise en évidence.

Dans une lettre récente (septembre 1979), M.H. BEHRENS indiquait l'existence d'un cas similaire à celui décrit par LYLE (avec tumeur cérébrale).

IX - THERAPEUTIQUE

A - TRAITEMENT MEDICAL

1. Une thérapeutique médicamenteuse a été entreprise dans trois cas :

- Devant ce tableau clinique, de nombreux diagnostics neurologiques incorrects ont été faits : petit mal atypique, secousses myocloniques, mouvement dystonique avec torticolis spasmodique, troubles extra-pyramidaux (3). Cela a conduit à la prescription de thérapeutiques anti-comitiales et tranquillisantes. Elles n'ont eu aucun effet sur les mouvements saccadés de la tête.

- La fillette examinée par FOIS-BARDELLI-GUERRA (27) a été soumise à une thérapeutique à base de Gardénal et de dyhantoïne à 14 mois ; jusqu'à l'âge de 3 ans et demi, on ne notait aucune amélioration.

- Chez un autre sujet, l'administration de vitamine B6 reste inefficace, mais un traitement à base de Diazepam et Phénobarbital atténue, sans les supprimer, les mouvements de la tête (60).

2. L'utilisation de drogues telles que la Streptomycine ou l'alcool a été proposée, pour détruire les labyrinthes.

B - TRAITEMENT CHIRURGICAL

La publication de D.J. LYLE (38) décrivait l'intervention chirurgicale subie par son jeune patient. Celui-ci présentait secondairement un déficit moteur, un élargissement du polygone de sustentation à la marche, avec tendance à la chute. Le fond d'oeil révélait un oedème papillaire, une ventriculographie mit en évidence une dilatation des ventricules latéraux et du 3ème ventricule indiquant une hydrocéphalie obstructive au-dessus du niveau de l'aqueduc de Sylvius.

"Après ouverture de la boîte crânienne et de l'arc postérieur de la

première vertèbre cervicale et ouverture de la dure-mère, on observa une extension des amygdales cérébelleuses au-delà du niveau du foramen magnum et un hémisphère cérébelleux gauche plus volumineux que la normale. La tumeur fut découverte par une incision de l'hémisphère cérébelleux gauche. Sa situation était plutôt médiane, s'étendant jusqu'au mur latéral du 4ème ventricule, celui-ci étant déporté vers la droite. La masse tumorale s'étendait inférieurement jusqu'à la partie la plus basse du cervelet et s'étendait en haut le long du côté gauche du tronc cérébral. Le chirurgien procéda à l'ablation des trois-quarts de la tumeur, puis à la fermeture, à l'exception de la dure-mère.

L'enfant se rétablit rapidement, mais un mois plus tard il fut de nouveau hospitalisé à cause d'un soudain déficit distal des membres ; une myélographie révéla une obstruction au niveau D12. L'intervention chirurgicale mit en évidence une colonne tumorale s'étendant de D12 à D3 et on procéda à l'ablation la plus complète possible de cette zone tumorale. Un jour après l'intervention, l'enfant réagissait aux stimulus douloureux, et en moins d'une semaine retrouvait une motilité volontaire.

Un traitement radiothérapique puis cobaltothérapique fut institué. En peu de temps, l'enfant reprit une vie normale, jouant avec ses camarades ; les anomalies du regard avaient complètement disparu".

L'étude de ce cas incitait l'auteur à penser que l'apraxie oculomotrice congénitale était produite par un processus expansif de la fosse cérébrale postérieure avec compression du tronc cérébral. Avec sa suppression et un rétablissement d'une circulation normale du L.C.R., les symptômes s'atténuaient. Mais une nouvelle constriction du tronc cérébral par un nouveau développement tumoral fut incompatible avec une survie. Pensant qu'une lésion des noyaux vestibulaires atténuait les secousses céphaliques, D.G. COGAN suggérait leur destruction à titre thérapeutique.

C - REEDUCATION

1. Un de nos patients (observation n° 2) bénéficie d'une rééducation psycho-motrice avec travail de l'équilibre, de la coordination, de la motricité fine, de l'organisation spatiale, et d'une rééducation orthophonique.

2. Un des patients, aujourd'hui adulte, apprit à supprimer les mouvements de secousses céphaliques, durant l'âge scolaire.

3. Dans un cas, des compétitions de rapidité de lecture ont été effectuées, mais cela n'a pas été bénéfique (16). DUKE-ELDER pensent que les difficultés de lecture peuvent être surmontées si le patient apprend à déplacer sa tête régulièrement le long des lignes d'un livre.

X - DISCUSSION

A - LE SYNDROME CLINIQUE

1. Les mouvements effectués dans le plan horizontal

a) Le sujet se montre incapable de diriger volontairement son regard vers un point situé latéralement ; il lance sa tête de façon spasmodique dans la direction souhaitée ; cette rotation céphalique entraîne une controversion oculaire. Cette déviation dans le sens opposé existe chez le prématuré et à la naissance, et disparaissent normalement au cours des deux ou trois premières semaines de la vie ; cela peut être considéré comme une persistance des mouvements oculaires réflexes.

Certains auteurs pensent que cette controversion est due à une fixation exagérée (56). La fermeture des yeux durant cette rotation de la tête pourrait empêcher ce phénomène (45, 55).

b) Les mouvements céphaliques constituent souvent "l'anomalie en présence pouvant masquer la base oculaire de ce trouble" (13).

Plusieurs conceptions sont exposées pour expliquer ces mouvements si caractéristiques.

Certains auteurs (9, 11, 32, 56) mettent en cause une exagération du réflexe de fixation ; les sujets auraient donc recours à cette rotation de la tête pour briser l'excès de fixation. D'autres moyens peuvent être utilisés dans ce même but : le positionnement de la main devant les yeux ou le clignement oculaire alors que le sujet commence à tourner la tête (3, 56).

D'autres théories sont exposées à propos de ces mouvements. Outre le déficit des mouvements oculaires volontaires (saccadés), ces sujets présentent une anomalie des phases rapides du nystagmus vestibulaire. Par

l'intermédiaire des phases lentes du réflexe vestibulo-oculaire qui est le plus souvent conservé, les yeux sont amenés en position de controversion. Lors de l'absence de la composante rapide, les yeux demeurent dans cette position. Malgré cela ils parviendront à fixer la cible grâce aux mouvements céphaliques dépassant leur but (6, 13, 56). Si la phase rapide est conservée, il n'y a pas de déviation oculaire, mais il existe néanmoins des secousses de la tête, d'amplitude exagérée ; elles serviraient à donner plus d'ampleur aux saccades oculaires initiales ou aux phases rapides du nystagmus (63).

Après l'ajustement des yeux sur la cible, la tête effectue un mouvement de contre-rotation afin d'être placée dans le même axe que les yeux. Ceux-ci demeurent fixés sur l'objectif. Cela peut être considéré comme un mouvement de poursuite (poursuite de compensation pour SACHS), similairement à la phase lente du nystagmus opto-cinétique souvent conservée.

c) Les sujets éprouvent souvent beaucoup de difficultés à suivre une cible se déplaçant dans le plan horizontal. Les yeux peuvent exécuter correctement deux ou trois mouvements de poursuite, puis se fixent. Cet excès de fixation, interrompu par divers moyens, pourrait expliquer l'inhibition de la phase rapide du nystagmus opto-cinétique (42) souvent constatée.

d) Seuls les mouvements spontanés (Random Movements) sont effectués sans déficit. Toutefois leur intégrité est contestée (41), car elle n'est pas prouvée oculographiquement.

2. Les mouvements effectués dans le plan vertical

Ils ne sont pas déficitaires, quel que soit leur type. Dans quelques rares cas, leur réalisation est un peu lente.

B - NOSOLOGIE

Dans son article initial publié en 1952, D.G. COGAN expliqua qu'il avait choisi le terme d'apraxie oculo-motrice pour souligner l'absence de mouvement "voulu" (willed movements), mais la conservation de mouvements non directement liés à la volonté. Il rapporte, à ce propos, la définition de l'apraxie donnée par NATHAN : "impossibilité de remuer différentes parties du corps avec un but déterminé, la motilité de celles-ci étant d'autre part conservée".

Le terme d'apraxie a été contesté par certains auteurs :

- Ce terme a paru discutable du fait de la disparition d'activités automatiques (41) constatée dans ce trouble clinique.
- Pour certains auteurs (41, 56), cette anomalie du regard peut être considérée comme étant une asynergie des mouvements oculaires horizontaux.
- J. DE RECONDO (42) pense que l'emploi du terme d'apraxie oculo-motrice n'est pas justifié et qu'il faut le réserver aux troubles de la fixation volontaire chez des sujets présentant une motilité oculaire volontaire, à la commande, tout à fait normale, et un automatisme de fixation tout à fait conservé.
- Il s'agit, comme le précise WALTZ (57) d'une apraxie oculo-motrice de type kinétique, par opposition au type idéatoire qui désignerait alors la paralysie psychique du regard de Balint. Considérée par quelques auteurs (51) comme étant aussi une apraxie oculo-motrice. Cela pourrait éviter une certaine confusion.
- L'emploi du terme d'apraxie nous paraît, quant à nous, tout à fait justifié mais, comme le précisent P.H. ALTROCCHI et J.H. MENKES, il n'est pas destiné aux mouvements céphaliques, indispensable moyen de compensation dans ce trouble clinique.
- Cette discussion nosologique persiste actuellement. Dans une lettre récente (correspondance de novembre 1978), A. URRETZ-ZAVALIA estime que le terme choisi par D.G. COGAN "garde toute sa validité".

X - DISCUSSION

A - PHYSIOPATHOLOGIE

1. Rappels

La motilité conjuguée oculaire se trouve contrôlée aux différents étages de l'axe cortico-spinal par une série de mécanismes dont l'interdépendance est étroite chez le sujet normal (RECONDO).

Les mouvements conjugués oculaires visent tous à la vision nette d'un objet, mais ils n'ont pas la même fonction, ni la même origine.

On peut distinguer :

a) Les réactions oculaires réflexes

Elles sont sous la dépendance d'afférences vestibulaires et proprioceptives cervicales mises en jeu par le mouvement de la tête.

Le niveau d'intégration de ces mouvements est situé dans le tronc cérébral. Le nerf vestibulaire qui naît dans le labyrinthe et les canaux semi-circulaires gagne les noyaux vestibulaires situés dans le plancher du 4ème ventricule à la jonction bulbo-protubérantielle (25). Ces mouvements oculaires sont inhibés par des influences corticales chez le sujet normal. Elles ne peuvent donc être mises en évidence qu'après la suppression de ces influences inhibitrices corticales (lésion des aires oculo-motrices corticales ou de leurs efférences). On voit alors apparaître le phénomène des yeux de poupée.

Des stimulations vestibulaires (rotatoires, caloriques) produisent un nystagmus : alternance d'une déviation oculaire lente puis d'une saccade, intégrée de façon réflexe.

Les aires oculo-motrices frontales ont ici une influence facilitatrice

sur la survenue de ces saccades. Leur exclusion provoque une déviation des yeux (lente) sans saccades.

b) Les réponses oculaires automatiques (fixation, poursuite) (25)

Elles peuvent être provoquées par des stimulations visuelles. Elles sont intégrées au niveau cortical (aire occipito-pariétale : 17, 18, 19 de BROADMAN).

Leur destruction bilatérale entraîne une perte de mouvement de fixation-poursuite avec abolition du nystagmus opto-cinétique des deux côtés, les mouvements volontaires étant conservés (Travaux de CROSBY-PASIK-BRUCHER). A partir de ces aires occipito-pariétales (18, 19) partent deux voies :

- la voie cortico-tectale interne impliquée dans les mouvements de verticalité,
- la voie cortico-tegmentaire impliquée dans les mouvements de latéralité qui accompagne le faisceau cortico-tectale et s'en sépare pour avoir un relais et une décussation dans le tegmentum mésencéphalique et gagner le VI contro-latéral.

Au niveau du tegmentum pontique, se trouve la formation réticulée pontine para-médiane, considérée comme étant le centre de la latéralité.

Plusieurs études (FREEMAN 1922, FEUILLADE 1933, JUNG et KORNHUTER 1964) (41) ont démontré l'existence de cette zone indispensable à la réalisation de mouvements oculaires conjugués horizontaux.

Ce centre de latéralité se projette sur le noyau du VI homolatéral plus ou moins individualisé avec le noyau para abducens, et sur le noyau du III controlatéral.

La bandelette longitudinale postérieure étant un moyen de connexion entre le noyau du VI et celui du III. Celle-ci peut être aussi un moyen de liaison entre les noyaux vestibulaires et les noyaux oculo-moteurs.

Les noyaux du VI semblent représenter un centre fonctionnel essentiel à l'exécution des mouvements oculaires dans le plan horizontal (25).

c) Les mouvements oculaires volontaires

Ils sont intégrés dans le cortex frontal (aire 8 : 2e circonvolution dans la carte de FOERSTER et de VOGT).

C'est le niveau d'intégration le plus élevé, ayant une action inhibitrice sur les aires oculo-motrices occipito-pariétales et sur le système vestibulaire.

Les aires oculo-motrices frontales paraissent avoir une influence facilitatrice sur les saccades, quelle que soit leur origine (10).

- Plusieurs types d'expériences ont permis la mise en évidence de fonctions de l'aire oculo-motrice frontale (42) :

. LEMMON-DAVID RADNER (1959) ont mis en évidence, par stimulation de l'aire 8, un dédoublement partiel de l'aire oculo-motrice frontale.

. une paralysie de la motilité oculaire volontaire à la commande est constatée après extirpation chirurgicale de l'aire oculo-motrice au pied de la 2ème circonvolution frontale (FOERSTER, 1931, 1936).

. après des expériences de destruction bilatérale de l'aire oculo-motrice frontale, on admet l'existence d'une suppléance des aires oculo-motrices frontales déficientes (42).

- Présence de connexions de l'aire oculo-motrice frontale avec l'aire oculo-motrice frontale contro-latérale.

- Les connexions avec les aires oculo-motrices occipito-pariétales se font par l'intermédiaire de longs faisceaux d'association antéro-postérieurs et plus précisément par les faisceaux occipito-frontal inférieur et longitudinal supérieur.

- Les connexions avec les noyaux oculo-moteurs sont composées :

. des faisceaux cortico-bulbaires (venant de la région frontale) empruntant la voie pyramidale aberrante de Dejerine,

celles qui correspondent aux mouvements conjugués horizontaux abandonnent le faisceau pyramidal au niveau des pédoncules cérébraux et de la partie supérieure de la protubérance, et se terminent dans le noyau du VI contro-latéral après décussation dans le tegmentum (42).

. d'une voie cortico-diencéphalo-mésencéphalique non croisée, décrite par BRUCHER.

2. Physiopathologie de l'affection elle-même

Etant donné la grande rareté des vérifications anatomiques, il nous est impossible de préciser avec exactitude la situation et la nature des lésions à l'origine de ce trouble du regard. Néanmoins les données séméiologiques nous permettent d'émettre diverses suppositions.

a) En ce qui concerne la situation des lésions, plusieurs hypothèses peuvent être formulées

- Il est couramment admis que, quelle que soit leur localisation au niveau du système nerveux central, les lésions responsables de cette anomalie du regard sont bilatérales ; en effet, il peut s'exercer une suppléance à partir du côté indemne. Les rares formes asymétriques pourraient peut-être trouver ici leur explication.

- On peut envisager une carence de l'influx frontal, mais à quel niveau l'influx a-t-il été interrompu (49) ?

. il pourrait s'agir d'une lésion située dans la zone oculo-motrice du cortex frontal au niveau de l'aire 8 de BRODMANN. Cela est préconisé par de nombreux auteurs (1, 9, 6, 11, 47).

Cette lésion siégerait donc à droite et à gauche.

La présence d'une lésion au niveau frontal libère le réflexe occipital de fixation, du contrôle des centres frontaux volontaires (6). Cette absence d'inhibition du réflexe de fixation intervient dans les mouvements d'attraction et de poursuite (22, 58), cela aboutit à une fixation spasmodique retrouvée dans de nombreuses observations. L'exaltation de l'automatisme de fixation serait responsable du déficit de la phase rapide du nystagmus opto-cinétique, constaté au cours des lésions frontales (DE RECONDO). STENVERS (54) fournit une autre explication : il pense que la phase rapide du nystagmus opto-cinétique prend son origine dans le cortex frontal et qu'une lésion à ce niveau entraîne son déficit.

. on pourrait aussi envisager une suppression de l'influx frontal au

niveau d'une voie provenant des aires frontales. Notons ici l'expérience de CLARK et LASHELEY (12) qui ont détruit le faisceau fronto-occipital inférieur, supprimant ainsi la déviation oculaire par stimulation visuelle ; cependant la déviation oculaire à d'autres stimulations restait encore possible.

- On peut émettre aussi l'hypothèse d'une lésion siégeant au niveau du cervelet ; il existe plusieurs arguments en faveur de cette théorie : un des sujets présentant ce trouble du regard a subi l'ablation d'une tumeur cérébelleuse (médulloblastome) (38). Certains patients présentent des signes cérébelleux manifestes aux membres supérieurs (48). En outre, une démarche de type ataxique existe très souvent.

Le cervelet serait une des zones du système nerveux central entrant en jeu lors de mouvements saccadiques oculaires (62).

- Une atteinte occipitale peut être envisagée étant donné l'existence chez un des sujets de perturbation électroencéphalographique dans cette zone.

La présence d'un méningocèle occipital dont l'ablation fut effectuée à l'âge d'un mois, pouvait laisser supposer qu'il existait une atrophie du cortex occipital sous-jacent (REED, ISRAELS).

Chez un des sujets présentant ce trouble du regard, on découvrit aussi une dilatation kystoïde du lobe occipital.

- Suite à sa théorie sur la double origine du nystagmus opto-cinétique (origine frontale pour la phase rapide et origine occipito-pariétale pour la phase lente), STENVERS considère que les voies de la phase rapide de refixation partant du pôle occipital cheminent au-dessus du ventricule par le centre semi-ovale et dans la région qui se trouve sous le pli courbe pour arriver dans le champ oculaire frontal (49). Une lésion pourrait être envisagée au niveau de ces voies étant donné le déficit de la phase rapide du nystagmus opto-cinétique.

- Les lobes pariétaux ont eux aussi un rôle dans la production des mouvements oculaires rapides et de ce fait ils pourraient aussi intervenir dans la genèse de ce trouble du regard.

Il nous faut rappeler ici l'hypothèse qu'avait envisagée D.G. COGAN suite aux constatations faites dans le syndrome de Balint (19) : il s'agirait

d'un trouble parasagittal du cerveau, c'est-à-dire des lobes pariétaux et temporaux existant de façon bilatérale.

- D'autres régions telles que le thalamus pourraient être impliquées dans la genèse de ce trouble clinique (63).

- La constatation d'un hamartome au niveau du trou de Monro avec dilatation ventriculaire gauche et d'une agénésie du corps calleux pourrait aussi faire suggérer une implication de ces zones dans l'apraxie oculo-motrice congénitale.

La publication récente de deux observations supplémentaires révélant une agénésie du corps calleux renforce l'hypothèse de son atteinte dans l'apraxie oculo-motrice congénitale (64).

. On peut penser à une altération des voies reliant le cortex frontal et occipital, et passant à travers le corps calleux (64, 65).

. On a démontré que la section du corps calleux chez le singe entraînait un déficit de la réponse opto-cinétique (66). Dans l'apraxie oculo-motrice, une altération du nystagmus opto-cinétique est souvent constatée.

. Les sujets atteints d'agénésie du corps calleux ne présentaient pas de déficit des mouvements oculaires horizontaux volontaires. Ceci est un argument contre cette hypothèse (67, 68).

- Une autre hypothèse doit être envisagée. Elle doit retenir toute notre attention, car elle est basée sur le seul examen histologique qui ait pu être effectué (38) ; elle a été exposée dans plusieurs publications.

La lésion siégerait au niveau des voies cortico-bulbaires venant de l'aire motrice préfrontale dans la zone où convergent le faisceau cortico-tegmentaire venant de l'aire préoccipitale, et les voies labyrintho-vestibulaires, et des fibres modulatrices extrapyramidales et cérébelleuses (correspondances personnelles de R. SACHS) au niveau du tronc cérébral.

Le sujet qu'a examiné D. LYLE présentait une tumeur cérébelleuse située à gauche du plancher du IV^e ventricule, avec extension le long du côté gauche du tronc cérébral. Les voies cortico-bulbaires étaient alors comprimées.

Après l'exérèse partielle de ce processus expansif, on avait alors

levé la compression, on assista à une récupération de la motilité oculaire volontaire horizontale (38).

L'examen histologique pratiqué plus tard, après le décès de l'enfant, mit en évidence une infiltration de la zone réticulée située au voisinage de l'hypothétique centre du regard latéral des mouvements conjugués oculaires horizontaux à la fois volontaires et réflexes. Cette infiltration étant secondaire à la compression exercée par la tumeur cérébelleuse.

On peut donc envisager l'existence d'une lésion, soit au niveau de la région réticulée, soit au niveau des voies cortico-bulbaires.

La théorie de M.C. CABE renforce cette hypothèse : en effet, selon cet auteur, les neurones de la région réticulée en association avec le système cortico-bulbaire (d'origine frontale) sont générateurs de la phase rapide du nystagmus vestibulaire ; or cette phase rapide du nystagmus vestibulaire est le plus souvent déficitaire.

Cette dernière hypothèse nous paraît assez valable, mais la rémission des symptômes cliniques ne serait-elle pas survenue par lésion opératoire de la région des noyaux vestibulaires, comme le préconise D.G. COGAN (38) ?

Nous ne pouvons pas encore établir de localisation exacte des lésions. Peut-être cela nous sera-t-il permis par d'autres études anatomiques ?

Pour ce trouble clinique, on pourrait envisager plusieurs localisations lésionnelles (32) ou une localisation unique, mais avec des signes associés.

b) On peut s'interroger sur le processus de l'atteinte

Deux conceptions s'affrontent principalement :

- Existence possible d'une lésion qui serait "acquise" à la période pré ou périnatale (56). Parmi les antécédents, on peut constater une grossesse perturbée dans 36 % des cas, un accouchement plus ou moins anormal dans 33 % des cas ; ce sont des arguments en faveur de cette hypothèse. Certains auteurs pensent qu'une souffrance cérébrale à type d'asphyxie (9) ou anoxie néo-natale (12) peut être un facteur important dans la genèse de cette anomalie.

- La seconde hypothèse qui est envisagée et qui semblerait la plus pro-

bable est celle d'une anomalie dans le développement embryonnaire au niveau du cortex ou de ses connexions. Il peut s'agir d'un arrêt dans le développement neural des voies oculo-motrices (13) ou d'un retard de myélinisation (26), l'atteinte se situant au niveau des voies intervenant dans les mouvements latéraux volontaires oculaires. L'évolution plutôt favorable de ce syndrome avec diminution des signes oculo-moteurs peut être un argument en faveur de cette théorie (26). De plus, cet état clinique est tout à fait similaire à ceux que présentent les enfants au cours des premiers mois de leur vie (conservation du réflexe vestibulo-oculaire) (13, 16).

La survenue d'une naissance prématurée (36 %), et l'existence, dans plusieurs cas, d'un développement moteur plus lent que la normale, sont intéressants à noter à cette occasion. L'existence d'anomalie congénitale chez 15 sujets peut être un argument supplémentaire.

Cette hypothèse d'une anomalie dans le développement embryonnaire avait été évoquée par D.G. COGAN lui-même ; il pensait que, similairement au syndrome de Balint, il s'agissait d'un trouble parasagittal bilatéral, mais dont la cause serait un manque de développement de certaines aires corticales ou de leurs connexions pendant l'évolution embryonnaire.

- La conclusion appartient à D.G. COGAN lui-même : "l'apparition de traumatisme de l'accouchement dans plusieurs cas, et les naissances prématurées dans d'autres, peuvent avoir une certaine signification pathogénique, mais elles ne sont pas suffisamment semblables, soit du point de vue caractéristiques, soit du point de vue temps, pour pouvoir s'orienter dans cette direction".

- En ce qui concerne l'intervention éventuelle d'un processus tumorale dans la genèse de l'apraxie oculo-motrice congénitale, on ne peut formuler aucune hypothèse, étant donné sa rareté, mais cela peut se révéler d'une grande utilité pour la localisation de la lésion.

B - GENETIQUE

"Quoique le trouble soit d'apparition plutôt idiopathique (lettre de D.G. COGAN de mars 1978), un certain nombre de cas publiés indiquent qu'il peut y avoir une origine génétique".

- En effet, on peut constater l'existence d'une apraxie oculo-motrice congénitale chez deux vrais jumeaux (ROBLES) quoique la présence de cette anomalie puisse être aussi compatible avec une anomalie dans le développement qui n'est pas nécessairement génétique (COGAN, 1972).

- On constate l'existence de l'anomalie chez plusieurs enfants d'une même fratrie dans 9 familles, pour D.G. COGAN (1972). C'est le mode de transmission récessive qui semble le plus compatible dans ces cas ; l'existence de mariages consanguins (3) renforce cette hypothèse.

- Cependant, l'apraxie oculo-motrice congénitale peut exister chez des enfants et un de leurs parents, cela est alors en faveur soit d'un mode dominant de transmission, ou plus vraisemblablement d'une survenue occasionnelle de l'anomalie chez des hétérozygotes (17).

- Il existe un cas particulier (VASSELLA) où le père et la fille présentent la même anomalie du regard : on pourrait conclure à un mode dominant de transmission, mais le père et la mère sont cousins germains ; ainsi, on pourrait conclure à une "pseudo-dominance", selon le terme employé par les auteurs (56), ou le père serait homozygote et la mère hétérozygote pour une anomalie autosomique récessive.

- Ce facteur génétique de l'apraxie oculo-motrice n'est pas négligeable, et il doit être pris en considération lorsqu'un cas se présente.

— CONCLUSIONS —

L'étude de l'apraxie oculo-motrice congénitale décrite en 1952 par D.G. COGAN est reprise à propos de 94 cas dont 2 sont des observations personnelles.

Cette anomalie du regard, prédominant dans le sexe masculin, à transmission génétique probable, existe dès la naissance. Sa physiopathologie est inconnue.

Le sujet est incapable de déplacer volontairement ses yeux dans le plan horizontal. Pour compenser son déficit, il va tourner rapidement la tête dans la direction souhaitée, ce qui entraîne une controversion oculaire. Pour amener ses yeux sur l'objectif, il doit effectuer une rotation céphalique, qui dépasse la position de l'objet à observer. Dans un deuxième temps, la tête se replacera face à la cible. Ces mouvements de secousses céphaliques durent moins d'une seconde. Ce trouble peut être asymétrique ou inconstant.

Il existe parfois des signes associés, un certain retard à l'apparition de la marche, dans l'acquisition du langage, un léger retard intellectuel, et souvent des troubles de la marche à type de maladresse entraînant des chutes fréquentes, quelquefois des troubles d'incoordination au niveau des membres supérieurs. Il existe surtout des difficultés de lecture avec incapacité à déplacer ses yeux le long d'une ligne. Elles représentent le principal handicap pour ces sujets.

Devant ce tableau clinique, il est tout à fait aisé d'éliminer le diagnostic d'ataxie téléangiectasie :

Bien que ces deux syndromes comportent une dissociation des mouvements oculaires et céphaliques, le processus d'atteinte de l'objectif par les yeux est tout à fait différent.

Une étude évolutive a pu être effectuée sur plusieurs décennies dans un certain nombre de cas, elle nous permet d'affirmer que l'évolution de ce syndrome est tout à fait favorable.

Il n'existe pas de thérapeutique chimiothérapique, mais il est nécessaire de suivre ces enfants très tôt et d'utiliser d'abord la rééducation psycho-motrice, puis la rééducation orthophonique.

Vu, le Directeur de l'U.E.R.
LYON-NORD

Professeur Agrégé J.P. NEIDHARDT

Le Président de la Thèse

Professeur M. BETHENOD

Vu et Permis d'imprimer

LYON, le 19 Décembre 1979

Le Président de l'Université Claude-Bernard
Président du Comité de Coordination des
Etudes Médicales

Professeur D. GERMAIN

- BIBLIOGRAPHIE -

1. ALFANO J.E.

Spasm of fixation.

American Journal of Ophtalmology, 1955, 40, 724-730.

2. ALAJOUANINE T.H.

Les grandes activités du lobe occipital.

Masson et Cie Ed. Paris, 1960.

3. ALTROCCHI P.H., MENKES J.H.

Congenital ocular motor apraxia.

Brain, 1960, 83, 579-588.

4. ARTHUIS M.

L'ataxie télangiectasie.

La Médecine Infantile, 1968, 75, 213.

5. ARTHUIS M.

Comparaison des troubles de la motilité oculaire dans l'ataxie télangiectasie et le syndrome de Cogan.

Film présenté à la réunion de la Section Méditerranéenne du Groupement d'Etudes Européen de Neurologie Infantile, Paris, July 2-3, 1971.

6. ATILIO-NORBIS L., VIFIA R.

Apraxie oculo-motrice congénitale.

Annales oculistiques, 1970, 203, 931.

7. BENDER M.B., SHANZER S.

Oculo-motor pathways defined by electric stimulation and lesions on the Brain stem of monkey.

In : the oculo-motor system Bender M.D. Ed. Harper and Rows Pbs, 1964.

8. BIZZI E.

Discharge of frontal eye field neurons during saccadic and following eye movements in unanesthetised monkeys.

Experimental Brain Research, 1968, 6, 69-80.

9. BINI A., PAOLELLA P.
Paralisi congenita bilaterale ozizzontale di sguardo.
Riv. de Neurologia, XXXVIII, 1968, 643.
10. CAMBIER J., MASSON M.
Abrégé de Neurologie.
Masson et Cie Edit., Paris, 1975.
11. CAMPBELL W.L., ZELLER R.
Congenital ocular motor apraxia in females.
Arch. ophtal., 1961, 66, 643.
12. CHOMETTE C.
A propos des anomalies congénitales des mouvements de latéralité du regard.
Thèse Faculté de Médecine de Broussais, Hôtel-Dieu, n° 5, Paris, 1973.
13. COGAN D.G.
"A type of congenital ocular motor apraxia presenting Jerky head movements".
Transactions of the AM.AC. for ophtal. and otolaryng., 1952, 56, 853-862.
14. COGAN D.G.
Ophtalmic manifestations of bilateral non occipital lesions.
Brit. J. Ophtal., 1965, 49, 281.
15. COGAN D.G.
Neurology of the visual system.
Ed. Charles C. Thomas, Springer (Illinois), 1966.
16. COGAN D.G.
Congenital ocular motor apraxia.
Canad. J. Ophtal., 1966 a, 1, 253-260.
17. COGAN D.G.
Heredity of congenital ocular motor apraxia.
Trans. Amer. Acad. Ophtal. and oto-laryng., 1972, 76, 60-63.
18. COGAN D.G., ADAMS R.D.
A type of paralysie of conjugate gaze (ocular motor apraxia).
A.M.A. Arch. of Opht., 1953, 50, 434.

19. COGAN D.G., ADAMS R.D.

Balint's syndrome and ocular motor apraxia.
Arch. Ophtalm. (Chicago), 1955, 53, 758.

20. COHEN B., HENN V.

The origin of Quick phases of nystagmus in the horizontal Plane.
Bibl. Ophtal., 1972, 82, 36-55.

21. COLENBRANDER M.C.

Congenital ocular apraxia.
Ophtalmologica, 1970, 160, 96.

22. CROSBY E.C.

Relations of brain centers to normal and abnormal eye movements in the horizontal plan.
Journal of Comparative Neurology, 1953, 99, 437-480.

23. DAYTON G.O., STEELE B., ROSE M.

Developmental study of coordinated eye-movements in the human infant.
A.M.A. Arch. Ophtal., 1964, 71, 871-875.

24. DUKE-ELDER S., SCOTT G.I.

System of ophtalmology.
Ed. Henry Kimpton, London, 1971, vol. 12.

25. EYSSETTE M.

Le syndrome pariéto-occipital bilatéral. A propos du syndrome de Balint et des syndromes voisins.
Tixier Ed. Lyon, 1969 (Thèse).

26. FELKER G.U., IDE C.H., HART W.M.

Congenital ocular motor apraxia.
The eye, ear, nose and throat monthly, 1973, 52, n° 3, 103-104.

27. FOIS A., BARDELLI A.M., GUERRA R.

Aprassia oculomotrice congenita o "sindrome de Cogan".
Minerva Oftalmologica, 1975, 17, n° 3, 147-151.

28. FORD F.R.

Diseases of the nervous system in infancy, childhood and adolescence.
Eds Springfield III, Charles C. Thomas Publisher, 1966, 1174-1178.

29. GARCIN R., MAN H.X.

Sur la lenteur des mouvements conjugués des yeux observée fréquemment dans les dégénérationes cérébelleuses et spino-cérébelleuses : la "viscosité" des mouvements volontaires.
Rev. Neurol., 1958, 98, 672-673.

30. GUILLAUMAT L., MORAX P.U., OFFRET G.

Neuro-ophtalmologie.
Masson Ed. Paris, 1959, Tome 1.

31. HARTJE W.

Reading disturbances in the presence of oculo-motor disorders.
Europ. Neurolog., 1972, 7, 249-264.

32. HIRT H.R., KRAUER B., WIESER D.

Die Kongenitale oculo-motorische. Apraxie Cogan.
Dtsch. Z. Nervenheilk., 1967, 191, 342.

33. HOLMES G.

The cerebral integration of the ocular movements.
Brit. Med. J., 1938, 2, 107.

34. HYDE J.E.

Some characteristics of voluntary human ocular movements in the horizontal Plan.
Amer. J. Ophtal., 1959, 48, 85-94.

35. KEINER G.B.Y., KEINER E.C.J.F.

Congenital ocular motor apraxia. Report of a case man adult male.
Amer. J. Ophtal., 1958, 46, 382-385.

36. KESTENBAUM A.

Clinical methods of neuro-ophtalmic examination.
Grune and Stratton Inc. New-York, 1961, p. 331-348.

37. LUMBROSO B.

Troubles des mouvements conjugués dans les hérédodégénérescences spino-cérébelleuses.
Thèse, PARIS, 1958.

38. LYLE D.J.

A discussion of ocular motor apraxia with a case presentation.
Trans. Amer. Ophtal. Soc., 1961, 59, 274-281.

39. MAYR U.G., HABERFELLNER H.

Congenitale oculo-motorische Apraxie.
Pädiat. und Pädol., 1972, 7, 196-203.

40. MORASSO P., BIZZI E., DICHGANS J.

Ajustment of saccade characteristics during head movements.
Experimental Brain Research, 1973, 16, 492-500.

41. PERENIN M.T.

Contrôle de la motricité oculaire : étude expérimentale et clinique
pendant l'éveil et le sommeil paradoxal.
Thèse, LYON, 1973.

42. RECONDO J. DE

Les mouvements conjugués oculaires et leurs diverses modalités
d'atteinte.
Masson et Cie Edit. Paris, 1967.

43. RECONDO J. DE

Les mouvements conjugués oculaires.
E.M.C., 1971, 17017 A10.

44. REDON G.

Le syndrome de Cogan.
Thèse, PARIS, 1961.

45. REED D., ISRAELS S.

Congenital ocular motor Apraxia.
Brit. J. Ophtal., 1956, 40, 444-448.

46. RENDLE-SHORT J., APPLETON B., PEARN J.

Congenital ocular-motor apraxia. Paediatric aspects.
Australian Paediatric , 1973, 9, 263-268.

47. RIOPEL D.A.

Congenital ocular motor apraxia. Report of a case with a review of
the literature.
Amer. J. Ophtal., 1963, 55, 511.

48. ROBLES J.

Congenital ocular motor apraxia in identical twins.
Arch. Ophtal., 1966, 75, 746-749.

49. SACHS R.

Apraxie oculo-motrice congénitale de Cogan. A propos de trois nouveaux cas dont deux dans la même fratrie.
Ann. Oculist., 1967, 220, 266-274.

50. SANDIFER P.

Cogan's apraxia a cause of reading difficulty visual disorders and cerebral palsy.
Little club clinics on developmental medecine, n° 9, p. 48.
Edited by Vernon H.S., London, 1963.

51. SARAUX H., EOSTEVE P., GRAVELEAU D., GOUPIL H.

Syndrome de Balint et apraxie oculo-motrice.
Ann. Oculist, 1962, 195, 456-472.

52. SMITH S., HOLMES G.

A case of bilateral motor apraxia with disturbance of visuel orientation.
Brit. Med. J., 1, 437.

53. STERNBERG-RAAB A.

Ein Fall von angeborener okularer motorischer Apraxie.
Klin. Mbl. Augenheilk., 1965, 2, 147-234.

54. STENVERS H.W.

Les réactions opto-motrices.
Masson et Cie Edit. Paris, 1961.

55. URRETS-ZAVALIA A., REMONDA C.

Congenital ocular motor apraxia.
A report of an asymmetrical case.
Ophtalmologica, 1957, 134, 157-169.

56. VASSELLA F., LUTSCHG J., MUMENTHALER M.

Cogan's congenital ocular motor apraxia in two successive generation.
Develop. Med. Child. Neurol., 1972, 14, 788-796.

57. WALTZ A.G.

Dyspraxias of Gaze.
Arch. Neurolog., 1961, 5, 638.

58. WALSH F.B., HOYT W.F.

Clinical neuro-ophtalmology.
Ed. Williams and Wilkins, Baltimore, 1969.

59. WADIA N.H., SWANI K.

A new form of heredo familial spino-cerebellar degeneration with slow eye movements.

Brain, 1971, 94, 359-374.

60. WARNET J.F., WERMUTHIS S., BERGERON M., HERVE J.

Syndrome de Cogan à révélation néonatale.

Ann. Pediat., 1979, 26, n° 2, 129-130.

61. ZEE D.S., YEE R.D., ROBINSON D.A.

Opto-kinetic responses in labyrinthine defective human beings.

Brain Research Amsterdam, 1976, 113, 423-428.

62. ZEE D.S., YEE R.D., COGAM D.G., ENGEL W.K.

Ocular motor abnormalities in hereditary cerebellar ataxia.

Brain, 1976, 99, 207-234.

63. ZEE D.S., YEE R.D., HARVEY S. SINGER

Congenital ocular motor apraxia.

Brain, 1977, 100, 581-599.

64. WILLIAM W. ORRISON, WILLIAM C. ROBERTSON

Congenital ocular motor apraxia.

A possible disconnection syndrome.

Arch. Neurol., 1979, vol. 36, 29-31.

65. MEYERS R.E.

Function of corpus callosum and interocular transfer.

Brain, 1956, 79, 358-368.

66. PASIK T., PASIK P.

Opto-kinetic nystagmus : an unlearned response altered by section of chiasma and corpus callosum in monkeys.

Nature, 1974, 4945, 609-611.

67. LOESER J.D., ALVORD E.C.

Clinico-pathological correlation in a genesis of the corpus callosum.

Neurology, 1968, 18, 745-757.

68. ETTLINGER G., BLAKEMORE C.B., MILNER A.D. et Al.

Agenesis of the corpus callosum : a behavioral investigation.

Brain, 1972, 95, 327-346.

69. PETIT H. et MILBLED G.

Anomalie of conjugate ocular movements in Huntington's chorea.
Application to early detection.
Advances in Neurology, 1973, vol. 1, Raven press, New-York.





